

Travail du service du Professeur Pierre Marie, Hospice de la Salpêtrière

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

Année 1914

— **THÈSE** **209**
POUR
LE DOCTORAT EN MÉDECINE

Par **Charles CHATELIN**

Licencié ès-sciences
Ancien Interne lauréat des Hôpitaux de Paris

LA DYSOSTOSE
CRANIOFACIALE HÉRÉDITAIRE

Président : M. PIERRE MARIE, professeur.

PARIS

VIGOT FRÈRES, ÉDITEURS

23, PLACE DE L'ÉCOLE-DE-MÉDECINE, 23

1914

803

209

THÈSE

POUR

LE DOCTORAT EN MÉDECINE

Travail du service du Professeur Pierre Marie, Hospice de la Salpêtrière

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

Année 1914

— **THÈSE** —

N°
—

POUR

LE DOCTORAT EN MÉDECINE

Par **Charles CHATELIN**

Licencié ès-sciences

Ancien Interne lauréat des Hôpitaux de Paris

LA DYSOSTOSE

CRANIOFACIALE HÉRÉDITAIRE



Président : M. PIERRE MARIE, professeur.

PARIS

VIGOT FRÈRES, ÉDITEURS

23, PLACE DE L'ÉCOLE-DE-MÉDECINE, 23

—
1914

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

Doyen.	M. LANDOUZY.
Professeurs	MM.
Anatomie	NICOLAS.
Physiologie	CH. RICHET.
Physique médicale	WEISS.
Chimie organique et chimie générale.	DESGREZ.
Parasitologie et Histoire naturelle médicale	BLANCHARD.
Pathologie et thérapeutique générales	ACHARD.
Pathologie médicale	VIDAL.
Pathologie chirurgicale.	TEISSIER.
Anatomie pathologique.	LEJARS.
Histologie.	PIERRE MARIE.
Opérations et appareils.	PRENANT.
Pharmacologie et matière médicale	AUG. BROCA.
Thérapeutique	POUCHET.
Hygiène	MARFAN.
Médecine légale.	CHANTEMESSE.
Histoire de la médecine et de la chirurgie.	THOINOT.
Pathologie expérimentale et comparée	LETULLE.
	ROGER.
	DEBOVE.
Clinique médicale.	LANDOUZY.
	GILBERT.
	CHAUFFARD.
	HUTINEL.
Maladies des enfants.	
Clinique de pathologie mentale et des maladies de l'encéphale	GILBERT BALLET
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques.	GAUCHER.
Clinique des maladies du système nerveux.	DEJERINE.
	PIERRE DELBET.
Clinique chirurgicale.	QUENU.
	RECLUS.
	HARTMANN.
Clinique ophtalmologique	DE LAPERSONNE.
Clinique des maladies des voies urinaires	LEGUEU.
	BAR.
	PINARD.
Clinique d'accouchements.	RIBEMONT-DES-
	SAIGNES.
	POZZI.
Clinique gynécologique.	KI MISON
Clinique chirurgicale infantile	A. ROBIN.
Clinique thérapeutique	

Agrévés en exercice.

MM.			
ALGLAVE	GUENIOT	LEREBoullet	RIbIERRE
BERNARD	GUILLAIN	LÉRI	RICHAUD
BRANCA	JEANNIN	LOEPER	ROUSSY
BRUMPT	JOUSSET (ANDRÉ)	MAILLARD	ROUVIERE
CAMUS	LABBÉ (HENRI)	MOCQUOT	SAUVAGE
CASTAIGNE	LAIGNEL-LAVAS-	MULON	SCHWARTZ (A.)
CHAMPY	TINE	NICLOUX	SICARD
CHEVASSU	LANGLOIS	NOBECOURT	TANON
COUVELAIRE	LECÈNE	OKINCZYC	TERRIEN
DESMAREST	LEMIERRE	OMBREDANNE	TIFFENEAU
GOUGEROT	LENORMANT	RATHIERY	VILLARET
GREGOIRE	LEQUEUX	RETTNER	ZIMMERN

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'École a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A MON PÈRE

Le Docteur C. CHATELIN

Ancien interne des Hôpitaux de Paris

A MA MÈRE

A MES MAÎTRES DANS LES HÔPITAUX

Externat

1907-1908. M. le Docteur DARIER

1908-1909. M. le Docteur MATHIEU

Internat

Première année

1909-1910. M. le Docteur MUSELIER (*in memoriam*).

— — M. le Docteur DE MASSARY

Deuxième année

1910-1911. M. le Docteur VARIOT

Troisième et quatrième année

1911-1912 } M. le Professeur PIERRE MARIE
1912-1913 }

A M. le Docteur CROUZON

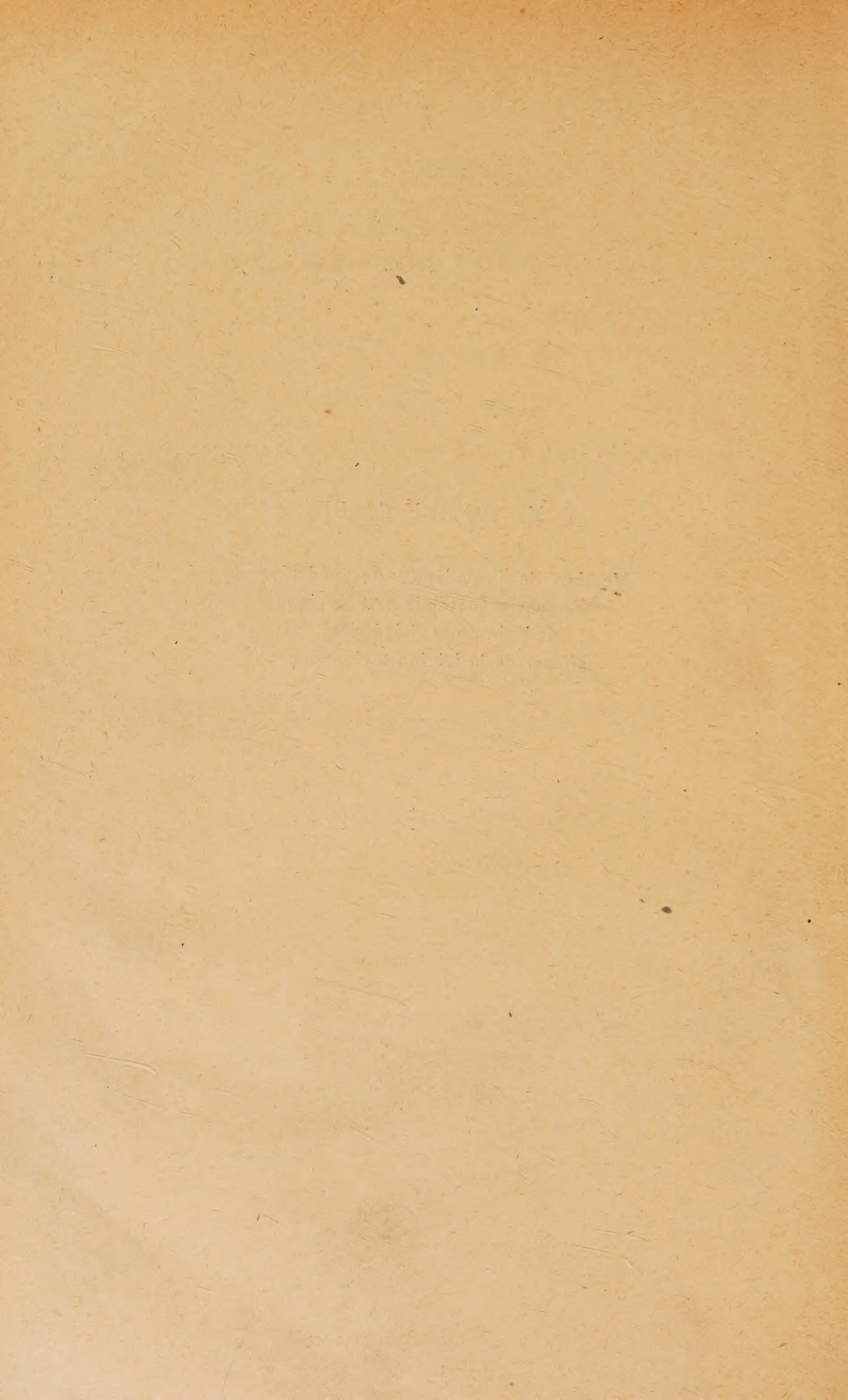
Médecin des Hôpitaux

A MES AUTRES MAÎTRES DANS LES HÔPITAUX

M. le Professeur CHAUFFARD, M. le Docteur ROUSSY,
M. le Docteur LÉRI, Professeur agrégé, M. le Docteur
HALLÉ, médecin des Hôpitaux, MM. les Docteurs
MEIGE, LHERMITTE, J.-CH. ROUX, ZUBER,
CIVATTE.

A M. PIERRE MARIE

Membre de l'Académie de médecine
Professeur d'anatomie pathologique
Médecin de la Salpêtrière
Officier de la Légion d'Honneur



LA DYSOSTOSE CRANIOFACIALE HÉRÉDITAIRE

INTRODUCTION

Nous nous proposons d'étudier dans ce travail un type clinique héréditaire caractérisé par :

Une malformation du crâne, non congénitale ;

Une malformation de la face portant sur le menton et sur le nez ;

De l'exophtalmie et du strabisme.

Cet ensemble de symptômes nous paraît mériter d'être individualisé.

Il est probable que de tels malades ont été considérés jusqu'ici comme atteints d'oxycéphalie héréditaire, mais nous verrons au cours de ce travail que ce type clinique mérite au point de vue nosographique une dénomination spéciale, aussi bien par sa symptomatologie, que par les constatations radiologiques que nous avons pu faire.

Le caractère héréditaire et familial, à notre avis, suffit

à lui seul à justifier une individualisation clinique. Nous nous sommes cependant efforcés de distinguer cliniquement et radiologiquement nos cas des autres dysostoses cranio-faciales et tout particulièrement de l'oxycéphalie ou crâne en tour.

ÉTUDE DU TYPE CLINIQUE

La dysostose craniofaciale héréditaire se caractérise par trois ordres de symptômes : la déformation du crâne, les malformations faciales, les lésions oculaires. Quelques signes accessoires s'ajoutent à ce syndrome et le complètent.

La *déformation du crâne* s'est montrée à peu près identique dans les quelques observations que nous avons pu rassembler. C'est une bosse de volume modéré qui fait saillie au bord supérieur de l'os frontal, au niveau de la fontanelle antérieure. Elle est de forme arrondie et présente le volume d'une petite mandarine environ. Elle se prolonge parfois latéralement par une crête qui vient finir sur les os pariétaux. Chez la malade de l'observation I cette bosse est de consistance très dure, elle est lisse, sans irrégularités, ni encoches, son sommet est légèrement étalé en plateau ; les mêmes caractères se retrouvent chez les malades des observations II et III, avec cette différence toutefois, que chez ces deux derniers malades il existe une petite zone dépressible au

sommet de la bosse. Cette dépression, extrêmement nette, atteint chez le petit Roger W... la dimension d'une pièce de cinquante centimes. Elle donne au doigt, chez le malade de l'observation III la sensation de battements synchrones à ceux du poulx.

Nous avons noté l'existence d'une crête transversale prolongeant latéralement la bosse ; elle se retrouve chez deux de nos malades. Le petit Roger W... présente de plus une crête antéro-postérieure qui prolonge la bosse en une sorte de bourrelet vertical jusqu'à la racine du nez. Fait intéressant, nous retrouvons chez deux cousins du petit Roger W... cette même crête antéro-postérieure au niveau de l'os frontal, comme seul témoignage de la malformation familiale.

L'examen total du crâne ne nous révèle, en dehors de cette déformation singulière, qu'une brachycéphalie très accentuée, comme le montrent les mesures faites sur nos malades.

M^{me} W...

Diamètre transverse maximum 144 mm.

Diamètre antéro-postérieur maximum . . 169 mm.

Roger W...

Diamètre transverse maximum 129 mm.

Diamètre antéro-postérieur maximum. . . 138 mm.

Moins accentuée que dans le cas du petit R... D., où l'on trouve 115 millimètres pour le diamètre transverse et 145 millimètres pour le diamètre antéro-postérieur.

Cette brachycéphalie se manifeste par un élargissement et un évasement de la région temporo-pariétale, des plus manifestes.

La palpation de la boîte crânienne ne montre en aucun point de modification pathologique. Chez M^{me} W... cependant la protubérance occipitale externe est nettement acuminée.

La *face* présente des *déformations multiples* que donnent à tous nos malades un air de famille, un aspect curieux et tout à fait caractéristique.

La malade de l'observation I (M^{me} W...) a un prognathisme du maxillaire inférieur assez marqué ; les dents inférieures sont en avant des dents supérieures et la lèvre inférieure fait une saillie accentuée. Cette saillie est d'autant plus manifeste que la lèvre supérieure présente une brièveté manifeste et qu'elle se creuse d'un léger sillon transversal.

Nous retrouvons ce prognathisme encore plus marqué et cette brièveté de la lèvre supérieure chez le fils de la malade de l'observation I, le petit Roger W... (observation II). Par contre il n'existait pas de déformation aussi accentuée chez le malade de l'observation III.

Nous n'avons pas noté chez lui de prognathisme de la mâchoire inférieure et la brièveté de la lèvre supérieure était à peine indiquée. Il est vrai qu'en raison de son jeune âge (14 mois), on peut supposer que les malformations faciales n'ont pas eu encore le temps de s'accroître.

Ajoutons que la déformation portant sur les maxillai-

res n'atteint pas, chez trois de nos malades au moins, le système dentaire et que nous trouvons des dents régulières, belles et bien conformées chez Roger W..., et une dentition tout à fait normale chez le petit malade de l'observation III. M^{me} W... présente de très nombreuses dents cariées, mais ces modifications sont survenues petit à petit depuis la vingtième année.

Chez nos trois malades existe un élargissement marqué de la racine du nez. Le nez est arqué et donne aux malades des observations I et II et de l'observation de Küttner, un profil en bec de perroquet que nous ne retrouvons pas chez le petit malade, vraisemblablement en raison de son âge ; chez ce dernier, l'élargissement notable de la racine du nez et la brièveté de la lèvre supérieure sont manifestes. Cette déformation s'explique, en grande partie, comme nous le verrons plus loin, par les modifications très nettes du maxillaire supérieur constatées par la radiographie.

Parmi les malformations faciales, si accusées dans le cas princeps, une des plus frappantes est l'aspect des yeux.

Il existe une *exophthalmie* manifeste chez M^{me} W..., elle se retrouve chez le malade de l'observation II, et le petit malade de l'observation III a également les yeux gros et à fleur de tête, ce qui paraît être un symptôme constant ; il existe également à un degré très marqué dans l'observation IV. Il est de plus d'apparition précoce, puisque chez tous nos malades il fut noté dès la naissance. Chose curieuse dans les trois cas où l'exophthalmie est si marquée que l'on aurait pu craindre des





accidents infectieux ou traumatiques du globe oculaire, il ne s'est produit à aucun moment la moindre lésion sclérotique ou cornéenne.

Accompagnant l'exophtalmie nous notons une série de symptômes oculaires, relevant les uns de l'atteinte de la musculature externe, les autres de lésions du nerf optique.

La *musculature externe* est touchée chez nos trois malades. La malade de l'observation I présente un strabisme divergent de l'œil gauche de 45° environ, le malade de l'observation II a du strabisme externe de l'œil gauche, celui de l'observation III présente un strabisme divergent intermittent. C'est en somme un symptôme constant et précoce chez nos malades et qui contribue à leur donner un facies caractéristique. Chez aucun d'eux la musculature interne ne semble atteinte et les réactions à la lumière et à l'accommodation sont normales.

Plus importantes et intéressantes au point de vue pathogénique sont les lésions du nerf optique. Peu marquées chez les malades des observations I et II où l'on ne note presque pas de modifications de la papille, elles sont très nettes chez les malades des observations III et IV. Elles ont de plus été signalées comme particulièrement importantes chez trois malades dont Larsen présente l'observation dans l'*Hospitalstiltende* des 18 et 25 juin 1913, malades âgés de 3 ans dont l'histoire clinique et les lésions sont tout à fait comparables à celles de nos malades.

L'examen du fond d'œil du malade n° III que nous pouvons prendre comme type de description révèle des

lésions de stase très nettes. La stase papillaire plus marquée pour l'œil gauche que pour l'œil droit, s'accompagne des deux côtés d'atrophie optique consécutive encore en évolution. Autant qu'on peut en juger chez cet enfant le champ visuel ni l'acuité visuelle ne semblent très modifiés et l'examen de la papille que nous avons pratiqué à plusieurs reprises depuis plusieurs mois ne montre pas grande accentuation des lésions. Chez le malade de l'observation IV il existait des deux côtés un certain degré de stase caractérisé par une papille trouble, à contours indécis, peu saillante, hyperémie et traversée par des vaisseaux anormalement sinueux. Ces lésions papillaires se retrouvent chez les malades de M. Larsen, chez eux d'ailleurs l'atrophie optique consécutive entraîna la cécité complète. Elles sont intéressantes à considérer tant au point de vue de l'évolution de l'affection, qu'au point de vue du traitement, puisque nous verrons que c'est aux lésions oculaires presque exclusivement que devra s'adresser la thérapeutique.

La seule gravité de la dysostose cranio-faciale, réside seulement, semble-t-il, dans des troubles de la vue, car les autres *troubles fonctionnels* qui accompagnent cette déformation sont peu nombreux et peu inquiétants. Ce que nous connaissons d'ailleurs de cette névrite à l'heure actuelle semble vous indiquer qu'il s'agit d'une variété de névrite optique vraisemblablement d'évolution assez bénigne et n'entraînant pas toujours et fatalement la perte de la vue. La malade de l'observation I est parve-

nue à l'âge de 29 ans sans grands incidents pathologiques. Chez elle, cependant comme chez tous les malades que nous étudions, l'on a pu noter dans l'enfance des crises convulsives, épileptiques ou épileptiformes, et de la céphalée. Les crises convulsives n'en se sont pas reproduites dans l'adolescence ni à l'âge adulte, de même le petit Roger W... malade de l'observation II, âgé de 31 mois, a présenté, en l'espace de cinq mois, trois crises convulsives, la dernière datant du mois de février 1912. Depuis aucune crise n'a été signalée chez lui.

La céphalée paraît un symptôme assez constant; nos petits malades, disent leurs mères, portent fréquemment la main la tête en paraissant souffrir; la malade de l'observation I eut dans son enfance, et conserve actuellement encore des migraines fréquentes.

Disons enfin que dans aucun de nos cas il n'existe de *troubles intellectuels*, l'intelligence des enfants des observations II et III est tout à fait normale; ce sont des enfants très éveillés et même espiègles. Il n'existe non plus aucun trouble du système nerveux dont les fonctions paraissent absolument intactes.

Outre ces symptômes l'étude clinique complète de nos malades ne nous a rien révélé d'intéressant. Nous avons attentivement recherché s'il existait chez eux d'autres malformations du système osseux, en particulier au niveau des clavicules. Rien de semblable ne put être noté ni chez la malade de l'observation I, ni chez les enfants des observations III et IV. Peut-être pouvons-nous dire que chez le petit malade de l'observation II la clavicule

ne rejoint pas l'acromion, en tous cas, rien dans les différentes attitudes qu'il est possible d'imprimer aux bras de l'enfant ne décèle cette anomalie, et à plus forte raison, ne nous a-t-il pas été possible d'obtenir la jonction des coudes en avant et en arrière comme dans la dysostose cléido-cranienne.

Plus intéressantes sont les lésions rachitiques que nous avons notées chez un de nos malades, en raison du rôle que certains auteurs, et en particulier M. Bertolloti attribuent au rachitisme dans la production d'un syndrome voisin encore que très différent, l'oxycéphalie. Ces lésions rachitiques nous les avons trouvées très nettes chez le malade de l'observation III. Il porte un gros chapelet costal, et l'on trouve chez lui les nouures caractéristiques, en particulier au niveau des malléoles où la palpation décèle d'épais bourrelets. De plus le petit enfant présente une légère cyphose vertébrale. Il a 14 mois et ne marche pas encore.

Ces lésions rachitiques ne se retrouvent chez aucun de nos autres malades, elles ne sont pas davantage signalées par M. Küttner et Larsen dont nous rapportons les cas.

En résumé nous pouvons dire que la dysostose cranio-faciale est caractérisée uniquement par les déformations cranio-faciales et les lésions oculaires auxquelles s'ajoutent quelques troubles fonctionnels, céphalée, et crises convulsives. Il nous reste à préciser un caractère important de cette affection, sa nature héréditaire, nous envisagerons ce dernier point lorsque nous aurons esquissé l'évolution de ce syndrome.

VOIR RADIOGRAPHIE PLANCHE VIII.

OBSERVATION III. — PLANCHE III.



ÉVOLUTION

La dysostose craniofaciale héréditaire ne semble pas une affection congénitale, au sens strict du mot. L'enfant naît sans la bosse caractéristique au niveau de la fontanelle antérieure et les malformations craniennes comme les déformations faciales apparaissent seulement quelques mois après la naissance. De même les lésions oculaires bien que très précocement caractérisées ne sont pas entièrement constituées dès la naissance. Nous allons essayer de préciser l'évolution de cette affection d'après nos cas personnels.

Tous les malades que nous avons observés sont nés sans la déformation cranienne. La malade de l'observation I ne peut préciser l'époque où apparut la bosse frontale, elle sait seulement qu'elle n'existait pas à la naissance et dans les premiers mois. Quant à son fils (observation II), il ne présentait nullement en naissant l'aspect difforme qu'il a actuellement ; nous avons d'ailleurs pour corroborer les dires de la mère une photographie prise à l'âge de 2 mois, où la tête de l'enfant ne présente rien d'anormal. De même l'enfant de l'ob-

servation III fut normal jusqu'à l'âge de 5 mois 1/2, et ce n'est qu'à partir de cette date que commença à se développer la déformation cranienne. Seul le malade de l'observation IV (Küttner) présentait dès sa naissance les déformations cranio-faciales qui ne se modifièrent pas dans la suite. Cependant il faut dire que le malade, sujet de l'observation était âgé de 14 mois quand il fut observé par Küttner et les antécédents ne semblent pas établis d'une façon très précise.

Chez tous ces malades, il est un fait très bien observé par les mères : avant l'apparition de la bosse frontale, il se produisait une fermeture précoce des fontanelles, et la mère de l'enfant de l'observation III insiste sur ce point que la tête de son enfant vers l'âge de 2 ou 3 mois, commençait à ne plus s'accroître. C'est là un fait très important sur lequel nous voulons insister : d'une part la constatation d'un crâne normal à la naissance présentant des fontanelles normales, d'autre part la suture précoce de ces fontanelles en même temps que l'arrêt de développement du crâne. Nous reviendrons sur ces faits à propos de l'étude radiographique et du diagnostic différentiel de notre dysostose avec la microcéphalie.

Les déformations faciales, elles aussi, s'accusent progressivement. Nous les avons trouvées très nettes chez la femme de 29 ans, très nettes également chez l'enfant de 31 mois et chez celui de l'observation IV.

Elles sont seulement esquissées chez l'enfant de 14 mois (observation III).

Parmi ces déformations il en est une d'apparition pré-



cocce : c'est l'exophtalmie ; tous nos malades l'ont présentée *dès leur naissance*, semble-t-il.

Ces déformations ainsi constituées dès les premières années de la vie ne semblent pas progresser. Elles sont définitives ; il ne semble pas qu'elles se modifient avec l'âge, et le petit malade de l'observation II est déjà tout le portrait de sa mère.

Les déformations semblent donc fixées dans les premières années. Larsen que nous avons déjà cité, rapporte cependant l'observation d'un petit malade qui présentait une « exostose » au niveau de la fontanelle antérieure, des troubles oculaires : exophtalmie, strabisme, et atrophie optique, quelques troubles cérébraux, et qui fut trépané à l'âge de 6 ans au niveau de « l'exostose que l'on supposait d'origine traumatique ». Cet enfant survécut dix ans, c'est-à-dire jusqu'à l'âge de 16 ans et présentait au moment de sa mort un crâne en tour. S'appuyant sur ce fait, M. Larsen croit pouvoir affirmer que ces trois enfants dont il relate l'observation et qui présentent le même tableau clinique que nos malades, seront plus tard affectés de crâne en tour.

L'étude des lésions craniennes à l'aide de la radiographie que nous exposerons plus loin et qui montre nettement combien la dysostose cranio-faciale diffère du Turmschædel, et des déformations oxycéphaliques du crâne ; d'autre part les exemples cliniques que nous fournissent la malade de l'observation I et l'oncle du petit malade de l'observation III, nous permettent de douter d'une telle évolution. Distincte de l'oxycéphalie

par ses lésions, la dysostose cranio-faciale ne ressemble cliniquement à cette affection à aucun moment de son évolution.

Les cas jusqu'ici observés sont malheureusement encore trop rares pour que nous puissions préciser très nettement l'évolution clinique des lésions oculaires.

Cependant un point peut être précisé, c'est qu'aucun des quatre malades dont nous publions l'histoire, pas plus qu'aucun des trois malades dont M. Larsen relate l'observation, ne sont nés avec une atrophie optique constituée. Chez la malade de l'observation I âgée actuellement de 29 ans, le fond d'œil est normal, on n'observe aucune modification de la papille et l'acuité visuelle demeure bonne ; l'enfant de l'observation II ne présente pas davantage de lésions de la papille ou du nerf optique. Le petit malade de l'observation III a déjà une stase papillaire manifeste avec un début d'atrophie optique ; mais l'évolution semble rester tout à fait stationnaire. Il en est de même du malade de l'observation de Küttner. Chez les malades de Larsen seulement, l'atrophie optique était constituée. Nous pouvons donc conclure que chez les malades atteints de dysostose cranio-faciale des lésions oculaires névritiques importantes peuvent se constituer. Elles peuvent, semble-t-il, aboutir, dans certains cas, à la cécité complète ; mais il nous paraît beaucoup plus vraisemblable d'après ce que nous avons observé que les modifications de la papille ne sont pas d'un pronostic absolument fatal dans la dysostose cranio-faciale et qu'elles peuvent s'arrêter dans leur évolution. C'est cependant l'état du fond d'œil qui règle le pronostic de

la dysostose cranio-faciale et c'est lui qui dicte les interventions thérapeutiques.

Il ne semble pas en effet qu'il y ait d'autre accident à redouter dans l'évolution de la dysostose cranio-faciale : le développement mental de l'individu paraît tout à fait normal ; les crises convulsives qui sont signalées dans trois de nos cas furent passagères, et ne semblent pas reparaître après la première enfance. Seule la céphalée, d'ailleurs modérée et intermittente, paraît un symptôme assez habituel et d'apparition précoce.

COMMÉMORATIFS

Constituée en tous ses éléments dès la première enfance la dysostose cranio-faciale n'est pas, comme nous l'avons vu, une affection congénitale, au sens précis de ce mot, mais elle présente le caractère très important, d'être héréditaire et familiale. Ce caractère seul devrait suffire, à notre sens, à distinguer cette affection, du groupe de toutes les malformations craniennes que l'on a englobées dans le syndrome oxycéphalique.

L'hérédité peut se faire en ligne directe. C'est ainsi que les deux malades qui font l'objet des observations princeps sont une mère et son fils; elle peut se faire en ligne collatérale et l'enfant de l'observation III a dans sa famille un oncle maternel porteur de la même déformation.

L'étude de la famille du malade de l'observation II nous permet également de dire que l'affection est familiale. On ne retrouve pas d'autre cas de dysostose cranio-faciale constituée, mais un des oncles de l'enfant est mort hydrocéphale, et deux de ses enfants sont porteurs de crêtes antéro-postérieures reliant la fontanelle antérieure à la racine du nez, identique à celle que nous avons

signalée sur le frontal du petit Roger W... Nous revenons d'ailleurs plus loin sur l'interprétation que nous proposons du caractère héréditaire de cette affection.

Nous allons maintenant aborder l'étude radiographique du crâne dans la dysostose en prenant comme type de description les images radiographiques obtenues dans les cas I et II (M^{me} W... et son fils) qui sont au point de vue clinique les plus typiques, ce qui nous permettra également d'étudier et de comparer dans la même famille les modifications de la dysostose, d'ordre évolutif, qui ont pu se produire.

ÉTUDE RADIOGRAPHIQUE DE LA DYSOSTOSE CRANIO FACIALE

Nous prendrons comme type de description les radiographies de M^{me} W... et de Roger W... La radiographie dans le cas de Roger D... n'a pu être obtenue qu'avec une très grande difficulté à cause de l'indocilité de l'enfant.

Etude radiographique du crâne de M^{me} W... (cas I) (1)

Nous étudierons d'abord l'aspect des os de la voûte. Dans l'ensemble le profil radiographique des os de la voûte est le suivant : (*voir radiographie de M^{me} W... Pl. VI*).

1. Nous tenons à préciser dans quelles conditions ont été faites nos radiographies des cas I et II (M^{me} W... et Roger W..., son fils). Nous ne saurions trop insister sur l'importance d'une détermination précise de la position de la tête si l'on ne veut pas avoir de graves déformations tout à fait artificielles du profil basilaire.

Avec une distance de 70 centimètres entre l'ampoule et l'écran

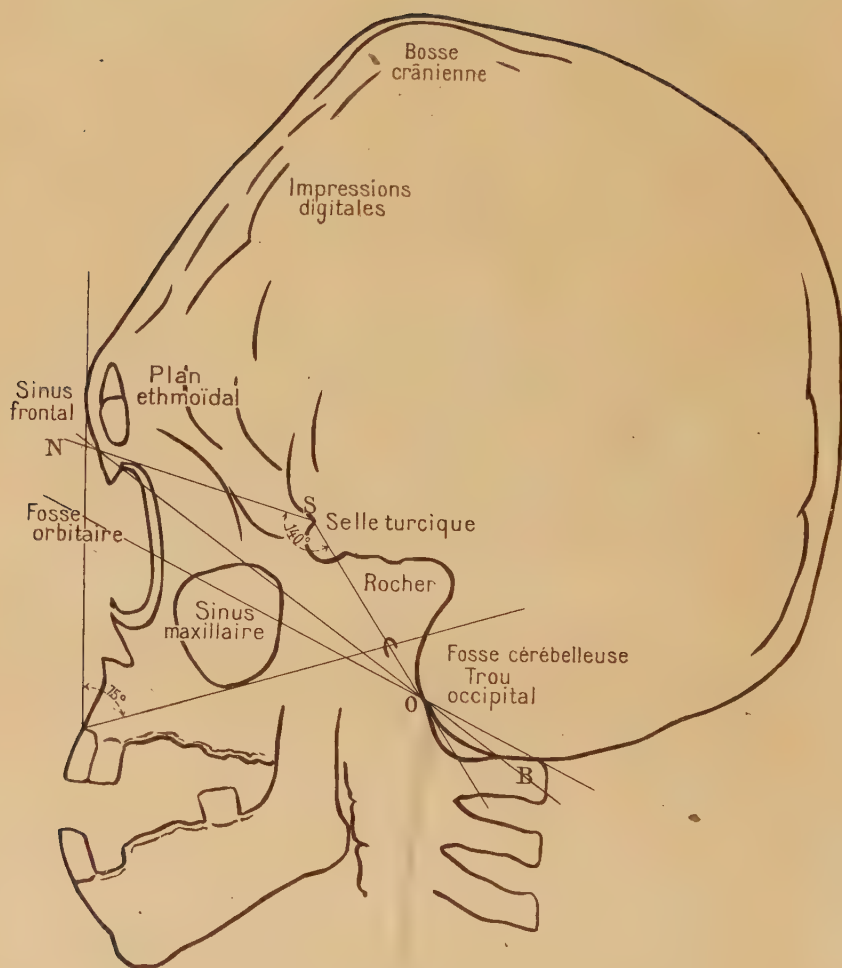
La région frontale s'élève presque verticalement en haut et en arrière, d'une façon rectiligne à peine ondulée jusqu'au point où elle atteint la tuméfaction médiane, Cette tuméfaction dont le sommet est aplati horizontalement, se continue en arrière par une courbe qui s'incurve régulièrement jusqu'au niveau de la protubérance occipitale externe marquée par une légère exostose. Ce profil a presque la régularité de courbure d'un segment

(ce qui n'amène pas de déformation notable du profil du crâne) on constate que la position de l'ampoule modifie beaucoup moins le profil radiographique vrai du crâne qu'une modification même très légère de l'orientation de la tête.

Par exemple si le rayon normal passe par un point déterminé (par le trou auditif externe) on peut déplacer l'ampoule de 1 à 2 centimètres dans les deux diamètres vertical et horizontal sans produire de déformation appréciable. Au contraire si on donne le même déplacement à la tête, l'ampoule restant fixe, on aura de notables déformations. Ces déformations artificielles ont été particulièrement étudiées par MM. Toupet et Infroit dans un mémoire publié par la Société de neurologie.

Il est donc essentiel de réaliser pour la radiographie de la tête une position tout à fait fixe du malade. Jusqu'à présent on radiographiait le crâne, le malade étant couché à plat ventre, la tête appliquée latéralement du côté droit ou du côté gauche sur la plaque radiographique. Ce procédé présente de multiples inconvénients, la radiographie est souvent floue à cause des mouvements respiratoires du sujet, l'inclinaison de la tête sur la poitrine est difficile à réaliser d'une façon toujours identique et surtout l'inclinaison latérale de la tête est très variable d'un individu à l'autre, suivant la corpulence du malade.

La radiographie sur l'individu debout ou plutôt assis de profil est infiniment préférable. Pour assurer l'immobilité du sujet en même temps qu'un repérage tout à fait exact et toujours identique de la position de la tête, M. Infroit, chef du laboratoire de



Radiographie de M^m W... Pl. VI.





RADIOGRAPHIE
D'UN HÉMICRANE NORMAL.

PLANCHE V.





de cercle, si bien que dans son ensemble le profil du crâne ressemble à celui d'un casque. Au point où elle atteint, la protubérance occipitale externe, l'écaille de l'occipital se coudé assez brusquement à angle obtus, pour former le fond de la fosse cérébelleuse sur laquelle nous reviendrons tout à l'heure.

Plusieurs particularités importantes sont à noter dans la *texture des os de la voûte*. On est tout d'abord frappé par l'abondance et la profondeur des *impressions digitales*. Celles-ci prédominent dans toute la hauteur de la région frontale, elles sont séparées les unes des autres par des crêtes osseuses qui, sur le cliché radiographique, apparaissent orientées parallèlement au bord de l'os.

Un deuxième fait intéressant à constater est *l'amin-cissement de la paroi osseuse*. Cet amincissement déjà très notable au niveau de l'os frontal atteint son maximum sur la tumeur bregmatique. En ce point l'os ne paraît avoir que quelques millimètres d'épaisseur. Enfin dans toute la région occipitale et s'étendant assez haut vers le sommet du crâne, il existe un épaissement de la table interne sous forme d'une crête irrégulièrement ondulée. Dernière constatation fort importante enfin, c'est que nulle part on ne peut distinguer

radiologie de l'Hospice de la Salpêtrière, a construit un appareil encore inédit et dont il doit très prochainement donner la description complète. C'est à l'aide de cet appareil que les radiographies des cas I et II ont été prises. Nous tenons à remercier ici M. Infroit de l'extrême amabilité avec laquelle il nous a prêté son concours dans la réalisation délicate de ces radiographies.

la trace des sutures osseuses, qui sont toujours nettement visibles sur les bonnes radiographies, même d'adultes, bien au delà de 50 ans. Il semble indiscutable qu'il y existe une *synostose généralisée* de tous les os du crâne.

Envisageons maintenant la conformation de *la base du crâne*. Si nous examinons la base d'avant en arrière nous remarquons que le plan ethmoïdal s'incline très fortement en bas et en arrière. Il offre cette particularité remarquable qu'au lieu de former une lame régulière, légèrement ondulée et continue jusqu'à la selle turcique il apparaît sur la cliché radiographique comme feuilleté, comme formé d'une série de degrés incurvés, imbriqués en escalier, dont la concavité regarde en haut et en arrière et qui descendent vers la selle turcique avec l'inclinaison que nous avons indiquée. Ces degrés se continuent avec les crêtes qui séparent les impressions digitales de la région frontale.

Au plan ethmoïdal fait suite la selle turcique ; elle est légèrement agrandie, mais de forme régulière et normale. Les apophyses clinoïdes antérieures et postérieures sont parfaitement reconnaissables. La selle turcique n'est donc nullement aplatie, elle offre au contraire une concavité nette. Nous reviendrons d'ailleurs plus loin sur ce caractère de la selle turcique, mais on peut dire dès maintenant que l'intégrité des apophyses clinoïdes permet à peu près d'affirmer l'intégrité anatomique de la selle turcique et que l'agrandissement tel que nous le constatons ne permet aucune conclusion pathologi-

que. Le rocher est remarquable par son aspect ramassé, court et trapu. Il est orienté beaucoup plus transversalement qu'à l'état normal, comme on peut s'en rendre compte en comparant avec la radiographie d'un crâne normal. Il surplombe la fosse cérébelleuse; celle-ci est à peu près régulière, on y voit d'une façon très nette l'empreinte des sinus; notons que son diamètre vertical est plus court que la normale. Insistons sur ce point que la fosse cérébelleuse est située beaucoup plus bas que la fosse cérébrale moyenne, constatations essentiellement différentes de celles qui ont été faites dans les crânes oxycéphales. Il existe ici une cyphose basilaire manifeste. Enfin le trou occipital est dans un plan orienté en haut et en avant, à peu près comme à l'état normal.

Un dernier élément nous est fourni par l'étude des sinus osseux. Ils sont relativement peu développés, sauf le sinus frontal de dimensions vraiment normales; le sinus sphénoïdal est visible ainsi que la lumière du trou auditif. Les cellules mastoïdiennes sont moins nombreuses qu'à l'état normal, mais l'on sait les très grosses différences individuelles que l'on constate dans le nombre et la répartition de ces cellules.

Le *massif facial* présente également des modifications importantes de la cavité orbitaire et des maxillaires. La cavité orbitaire est notablement réduite dans sa profondeur. Cette réduction tient à l'inclinaison plus marquée de la paroi supérieure que nous avons étudiée plus haut. Elle tient également à ce que la portion de

la petite aile du sphénoïde qui contribue à fermer le fond de l'orbite est redressée, presque verticale au lieu d'être oblique en bas et en arrière. Enfin dernier élément de réduction de la cavité orbitaire, moins importante il est vrai, la paroi inférieure est assez fortement soulevée par le sinus maxillaire très largement développé.

Le maxillaire supérieur présente une réduction notable de hauteur de sa portion ascendante et surtout du corps même de l'os là où se creusent les alvéoles dentaires, par contre comme nous venons de le voir le sinus est largement développé. C'est en grande partie cette atrophie de la partie antérieure sous-nasale du maxillaire qui explique le prognathisme du maxillaire inférieur dont la structure est à peu près normale.

Si nous résumons nos constatations radiographiques nous dirons que :

Du côté de la voûte, il existe une synostose prématurée, de l'amincissement de la paroi osseuse, des impressions digitales très marquées.

Du côté de la base une cyphose basilaire.

Du côté du massif facial une réduction de la cavité orbitaire, atrophie partielle du maxillaire supérieur avec prognathisme de la mâchoire inférieure.

Etude radiographique de Roger W... (cas II).

Le crâne du second malade, l'enfant Roger W..., (voir radiographie de R. W... Pl. VII) présente des

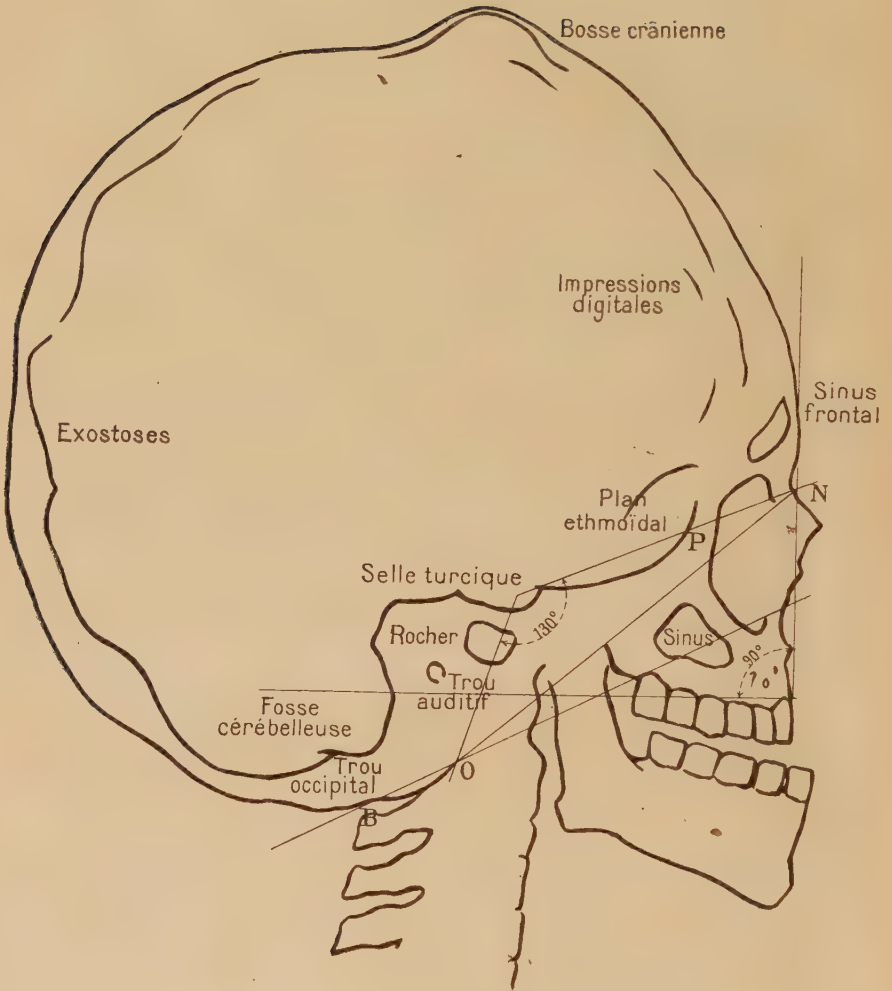
caractères tout à fait comparables à ceux que nous venons de constater chez M^{me} W...

Le *profil de la voûte* est cependant un peu différent ; il existe une véritable courbure frontale et elle semble due à la présence de la crête métopique très aisément reconnaissable à la palpation.

Faisant suite au plan frontal se trouve la gibbosité qui, ici est nettement arrondie ; elle se continue insensiblement avec le plan frontal en avant, mais en arrière elle surplombe la courbure de la voûte et au versant postérieur forme avec la voûte un angle très obtus ouvert en haut et en arrière. Le profil de la voûte se poursuit alors, d'abord presque horizontal, puis descend en une courbure extrêmement régulière, comme chez la mère, jusqu'à la protubérance occipitale externe qui fait à peine une saillie appréciable et se continue dans l'écaille occipitale pour former le plancher de la fosse cérébelleuse. On a nettement l'impression d'un profil cranien brachycéphale normal sur laquelle la tumeur est fixée.

Ici également nous constatons l'existence des impressions digitales, moins profondes mais plus étendues que chez M^{me} W... Elles ne se limitent pas à la région frontale, mais s'étendent au delà de la tumeur bregmatique jusque dans la région occipitale donnant à la paroi crânienne, sur le cliché radiographique un aspect floconneux très spécial.

L'épaisseur de la paroi osseuse est également très réduite dans la région frontale et au niveau de la bosse, mais l'état hyperostotique et irrégulier de la paroi interne est ici tout à fait manifeste.



Radiographie de R. W... Pl. VII.



Nous insisterons moins longuement sur les caractères radiologiques de la *base du crâne* en indiquant surtout les quelques différences, qui le séparent du crâne de M^{me} W...

Inclinaison moins marquée du plan ethmoïdal menant à la selle turcique de dimension et de contour à peu près normaux — rocher en plateau surplombant la fosse cérébelleuse qui paraît de profondeur à peu près normale.

Le *massif facial* présente les mêmes modifications que dans le cas précédent, mais l'arrêt de développement du maxillaire supérieur est peut-être encore plus caractérisé, ce qui accentue d'autant le prognathisme de la mâchoire inférieure.

Nous avons enfin sur nos deux radiographies du cas W... étudié la valeur de deux angles très importants en anthropologie : l'*angle sphénoïdal* et l'*angle facial* (comme l'avait fait Bertolotti pour l'oxycéphalie).

L'*angle sphénoïdal* s'obtient de la façon suivante : on marque 3 points de repère : N nasion (point de jonction nasofrontal) avec S (épipion ou tubercule ptérygoïdien) et enfin B basion (limite antérieure du trou occipital), en joignant entre eux ces trois points on obtient un angle à sommet sphénoïdal, dont la valeur moyenne radiologique normale, suivant Bertolotti, est de 130 à 135 degrés, l'angle sphénoïdal anthropologique étant de 133 degrés environ.

De même l'angle facial radiologique est de 55 degrés comme l'angle facial anthropologique.

La mesure de ces angles nous a donné chez M^{me} W...

Pour l'angle sphénoïdal 140 degrés.

Pour l'angle facial 75 degrés.

Chez l'enfant W...

Pour l'angle sphénoïdal 130 degrés.

— facial 90° degrés.

L'angle basilaire de Broca plus difficile à mesurer sur l'épreuve radiographique est formé par la ligne opistho-basilaire (plan du trou occipital) et la ligne nasobasilaire (ligne unissant le nasion au basion) cet angle mesure normalement quelques degrés.

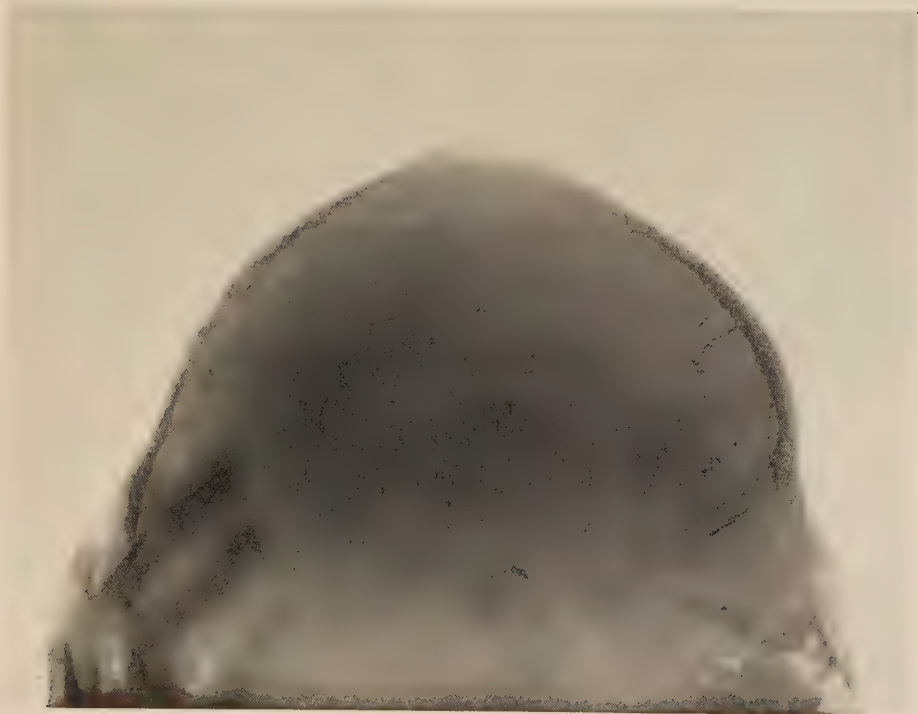
Dans nos 2 cas, il est chez la mère de 7 à 8 degrés et chez l'enfant de 5 à 6 degrés, donc très voisin de la normale.

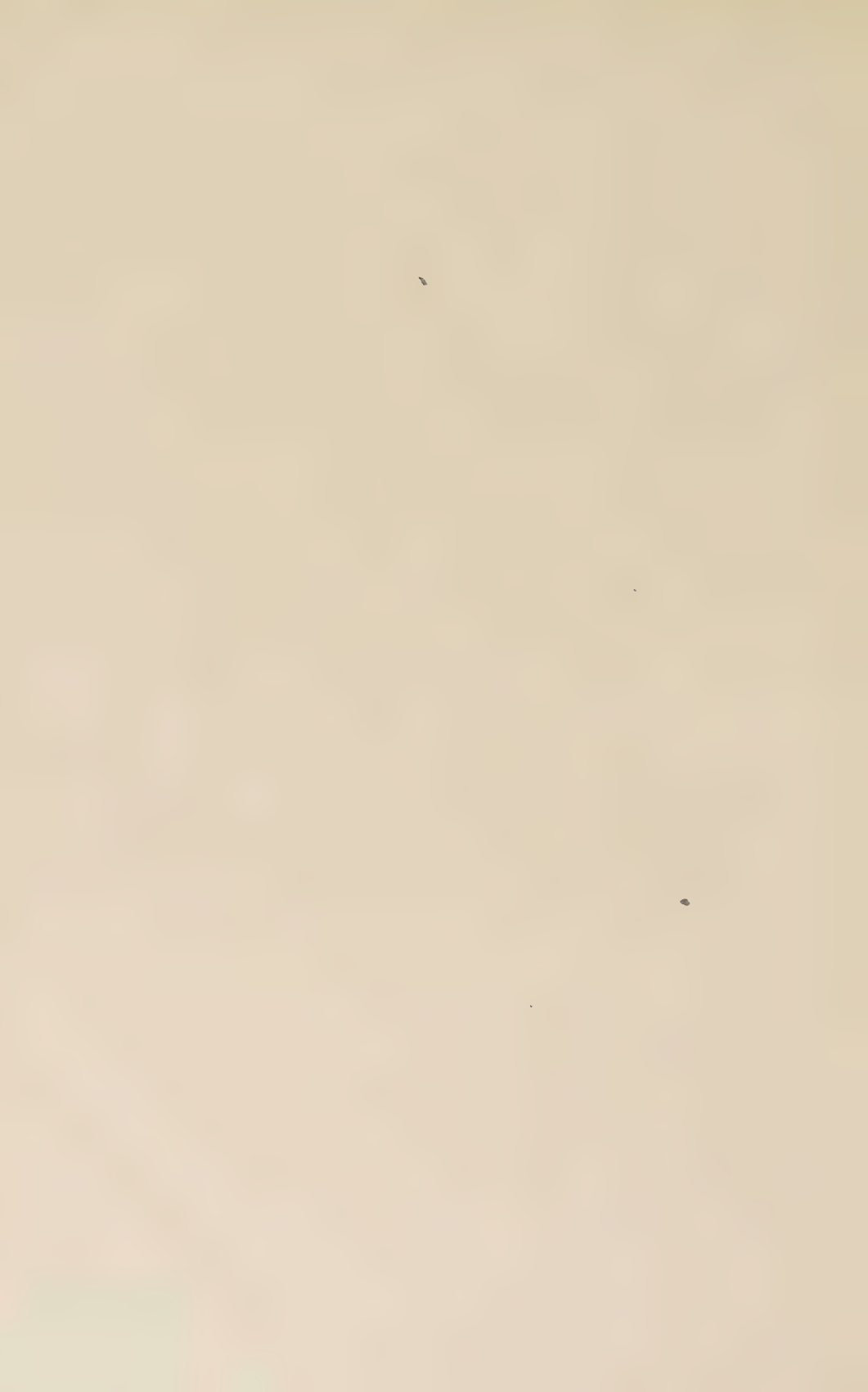
Nous voyons donc que c'est surtout l'angle facial qui est très augmenté et cette augmentation tient essentiellement à la réduction en hauteur du maxillaire supérieur, si bien que la ligne unissant le trou auditif à ce rebord alvéolaire tend à devenir horizontale. L'ouverture de l'angle est encore augmentée d'autre part par le développement très net du sinus frontal.

C'est là un caractère très important qui explique les modifications faciales si spéciales de ces malades.

Si nous voulons résumer tout l'ensemble de nos constatations radiologiques, nous dirons :

Crâne brachycéphale caractérisé au niveau de la voûte par l'amincissement des os avec irrégularités de la table interne et présence d'une tuméfaction osseuse à parois minces répondant à la fontanelle antérieure — existence de nombreuses digitations séparées par des crêtes marquées — synostose prématurée.









Au niveau de la base : cyphose modérée avec inclinaison du plan ethmoïdal et réduction de profondeur de la fosse cérébelleuse.

Enfin réduction du massif facial en particulier du maxillaire supérieur.

Ces caractères que nous trouvons chez la mère et l'enfant dans les deux cas existent moins nets il est vrai dans notre troisième cas, mais nous retrouvons les mêmes digitations, le même profil basilaire.

Tous ces caractères radiologiques que nous avons voulu préciser, sont à notre avis très importants : ils contribuent pour leur part à individualiser d'une façon très particulière la dysostose craniofaciale, et comme nous allons le voir, à la distinguer de l'oxycéphalie.

LE DIAGNOSTIC DE LA DYSOSTOSE CRANIO-FACIALE HÉRÉDITAIRE

Il nous reste maintenant, après avoir précisé les caractères cliniques et radiologiques de la dysostose, à examiner les autres affections avec lesquelles elle peut être confondue.

Parmi ces affections, il en est qui, tant par le caractère des déformations craniennes, que par les lésions révélées par la radiographie, doivent être rapprochées mais distinguées incontestablement de la dysostose. C'est sur ces affections que nous insisterons: elles sont dues à la *synostose prématurée* des os du crâne. Le type le mieux connu à l'heure actuelle est réalisé dans le syndrome oxycéphalique.

Nous rapprocherons de ces lésions exclusivement osseuses du crâne certaines hyperostoses qui pourraient prêter à confusion avec la dysostose.

D'autres affections, héréditaires ou non, s'accompagnent, en dehors des déformations cranio-faciales, d'anomalies ou de malformations de la cage thoracique ou des

membres : par exemple la dysostose cléïdo-cranienne héréditaire de Pierre Marie, l'acrocéphalosyndactylie. Ces affections ont certains caractères communs avec la dysostose, elles s'opposent à elles, par contre, sur d'autres points.

Il est enfin une déformation cranienne fréquente, la microcéphalie, qui dans quelques cas peut donner très superficiellement l'aspect de la dysostose, mais dont la nature et l'origine sont toutes différentes.

Pour terminer nous dirons quelques mots de l'hydrocéphalie, qui par ses caractères radiologiques est intéressante à comparer à la dysostose et aux déformations craniennes par synostose prématurée.

DYSOSTOSE CRANIO-FACIALE HÉRÉDITAIRE ET SYNDROME OXYCÉPHALIQUE

L'affection qui se rapproche le plus de la dysostose cranio-faciale et à laquelle on songe à un premier examen d'un cas de dysostose, est l'oxycéphalie encore appelée crâne en tour ou turricéphalie, affection, ou plutôt syndrome, dans lequel très vraisemblablement ont été englobés des cas d'oxycéphalie « héréditaire », ou « congénitale ».

Ce syndrome individualisé par Virchow, et dont nous allons esquisser très rapidement le tableau clinique, est dû à une synostose prématurée des os du crâne. La variété de synostose qui donne l'oxycéphalie est de beaucoup la plus fréquente, si on la compare aux autres types de crânes synostosés : scaphocéphalie et ses variétés et plagiocéphalie.

Aussi le terme d'oxycéphalie ou crâne en tour est-il actuellement le nom commun donné en général à tout crâne prématurément synostosé, dont le développement en hauteur l'emporte naturellement sur le développement en longueur. Ce développement anormal en hau-

teur provient vraisemblablement de ce fait que le crâne, par suite de la fermeture précoce des sutures transversales, ne pouvant se développer dans le sens antéro-postérieur, s'accroît anormalement en hauteur grâce aux sutures sagittales.

Quoi qu'il en soit, les variétés morphologiques du crâne en tour sont cependant assez nombreuses, mais on peut les ramener à 3 types principaux.

Le type le plus fréquent est celui dans lequel le crâne présente un périmètre horizontal approximativement circulaire, le front est élevé et se dresse verticalement.

Le deuxième type rappelle la microcéphalie : le crâne est arrondi avec des diamètres à peu près égaux dans tous les sens, la région frontale s'élève obliquement en arrière, ce qui accroît notablement l'aspect microcéphalique.

Le troisième type se caractérise par la réduction particulière du diamètre antéro-postérieur, par le développement en hauteur et également en largeur, surtout dans la moitié antérieure du crâne.

Ces modifications du crâne existent souvent à l'état isolé.

Plus souvent il s'y ajoute un ensemble de *symptômes oculaires* particulièrement étudiés par Patry dans sa thèse inaugurale et qu'il distingue de la façon suivante :

1° Névrite optique simultanée pour les deux yeux ou unilatérale, elle débute en général avant 6 ans, quelquefois elle a été constatée beaucoup plus tardivement vers 35 ou 40 ans.

2° Une atrophie optique secondaire diagnostiquée par la lésion papillaire.

3° Des signes oculaires accessoires : l'exophtalmie, le strabisme divergent, la limitation des mouvements du globe, la diminution d'ouverture de la fente palpébrale, le nystagnus ; ces troubles secondaires peuvent exister isolément.

Tous ces symptômes : névrite optique ou troubles oculaires secondaires, peuvent d'ailleurs manquer totalement.

Du côté de la face on a décrit également dans quelques cas une déformation du maxillaire supérieur qui est recourbé en avant et au niveau duquel la radiographie, comme nous le verrons, montre un allongement de la portion sous-nasale et une réduction considérable des sinus.

Le nez est quelquefois déformé, allongé verticalement et élargi à sa base, en même temps qu'aplati, et cette déformation donne aux malades un profil très particulier.

Nous n'insistons pas sur les troubles fonctionnels qui sont minimes, céphalée et quelquefois, convulsions dans premières années.

Évolution

L'affection débute généralement dans la première année et ne devient guère reconnaissable que vers 2 à 3 ans, c'est là une différence importante avec nos cas.

En dehors de l'apparition de la névrite qui est d'un

pronostic grave, l'évolution des autres symptômes ne présente pas de caractère particulier et la déformation reste stationnaire.

Les commémoratifs sont fort peu précis dans la plupart des observations ; nous ne retiendrons qu'un seul fait : c'est la rareté de l'hérédité de la malformation, c'est à peine si trois cas sur lesquels nous reviendrons ont pu être réunis par Patry et cela sans aucun détail sur la nature même des lésions ni sur leur évolution.

Nous ne pensons donc pas que l'on puisse attribuer quelque valeur que ce soit à la notion de l'hérédité dans l'oxycéphalie.

Diagnostic différentiel

Nous pensons que ce bref exposé clinique suffit à montrer les différences morphologiques qui séparent l'oxycéphalie de notre dysostose. Seul le 3^e type du crâne oxycéphalique, avec sa réduction antéro-postérieure et son augmentation de diamètre vertical et transversal, rappelle la dysostose ; mais est-il besoin d'insister sur ce fait que dans la dysostose on se trouve en présence d'une véritable tumeur, limitée et comme posée sur le crâne tandis que dans le crâne en tour, la déformation se fait insensiblement sans qu'on puisse dire exactement où elle commence ni où elle finit.

Les modifications de la face qui sont un des éléments essentiels de notre syndrome existent à peine dans l'oxycéphalie et d'ailleurs elles sont différentes ; on peut même dire qu'elles sont l'inverse de celles de la dysostose :

allongement de la portion sous-nasale du maxillaire, réduction du sinus et étalement du nez.

Quant à l'exophthalmie, elle reste toujours modérée dans l'oxycéphalie, alors qu'elle est considérable et s'accompagne de strabisme dans deux de nos cas les plus typiques de dysostose (surtout l'observation II).

Enfin l'histoire de l'affection est toute différente.

Alors que la dysostose est constatable dans les premiers mois de la vie, l'oxycéphalie au contraire ne se manifeste au plus tôt que vers la troisième année. L'hérédité surtout, si évidente dans la dysostose, reste l'exception dans l'oxycéphalie, pour ne pas dire qu'elle est une simple coïncidence ; les quelques cas signalés par Patry sont aussi peu démonstratifs que possible : cas de Schüller, où le père et la mère du malade avaient un crâne en dôme ; cas de Oeller où les deux malades sont jumeaux (familial). Hanotte dans sa thèse sur l'anatomie pathologique de l'oxycéphalie déclare n'avoir pu trouver *aucun cas* de transmission de parents à enfants, mais connaître seulement l'existence de l'affection chez deux sœurs ; la constatation si importante de l'hérédité dans la dysostose sépare, croyons-nous, radicalement cette nouvelle affection de l'oxycéphalie.

Étude radiographique de l'oxycéphalie

Il nous paraît important d'insister tout spécialement sur le syndrome radiologique de l'oxycéphalie ; car il nous apporte des éléments de premier ordre dans le diagnostic différentiel de la dysostose et du crâne en tour.

Cette étude a d'ailleurs été très bien faite par Schüller et tout récemment par Bertolotti qui a très clairement schématisé le syndrome radiologique de l'oxycéphalie.

Étude de la voûte. — Au niveau de la calotte crânienne se trouve souvent une voussure du bregma répondant à la région de la grande fontanelle et un refoulement en avant de la région temporale répondant à l'écaille mince du temporal mais il ne reste en aucun point de trace des sutures, en même temps que les fosses cérébrales se creusent vers le bas. Il existe en outre un amincissement de toute la face interne de la calotte crânienne sous forme d'impressions digitales surtout dans la région frontale et dans la région de la fosse cérébrale moyenne et antérieure. Comme le crâne dans l'ensemble est aminci, les impressions les plus profondes peuvent par place amener une véritable déhiscence de la calotte crânienne. Parfois à la surface externe du crâne on peut reconnaître le modelage des circonvolutions. Les cavités des granulations de Pacchioni et les sillons vasculaires sont la plupart du temps approfondis à la face interne du crâne. C'est rarement et seulement chez les individus âgés que la calotte crânienne montre un épaissement.

Étude de la base. — L'étude radiologique de la base du crâne n'est pas moins importante, et c'est elle qui explique en grande partie le raccourcissement en longueur du crâne.

En effet la fosse cérébrale antérieure est raccourcie et approfondie.

Les petites ailes du sphénoïde, qui forment la limite antérieure de la fosse cérébrale moyenne et qui normalement du plan médian s'écartent latéralement dans le plan du corps du sphénoïde, c'est-à-dire horizontalement, présentent une ascension abrupte dirigée en haut et en dehors. La conséquence de cette disposition est le raccourcissement de l'orbite, dont la paroi postérieure formée par cette petite aile se bombe en avant.

D'autre part la direction et la forme du canal optique, de même que la fissure orbitaire supérieure deviennent anormales, le canal optique se coude ou se sténose et la fissure orbitaire se rétrécit et se raccourcit.

La fosse cérébrale moyenne est comme l'antérieure approfondie. La selle turcique peut être normale, cependant le fond de cette cavité apparaît fréquemment élargi et approfondi, ce qui s'explique par l'usure généralisée des os du crâne. Quant à la fosse cérébrale postérieure, elle est la moins modifiée, mais se creuse comme les autres. Cette étude a été, comme nous le dirons, reprise tout récemment par Bertolotti, d'une façon très détaillée et c'est particulièrement l'étude radiographique de la base du crâne dans l'oxycéphalie qui a été l'objet de ses recherches. Les constatations de cet auteur permettent de distinguer très nettement la dysostose cranio-faciale de l'oxycéphalie; aussi les rapportons-nous très en détail parce qu'à lui seul ce syndrome radiologique « suffit pour établir le diagnostic d'oxycéphalie ».

Si l'on suit le profil de la base du crâne oxycéphali-

que d'avant en arrière on constate les altérations suivantes.

Le plan ethmoïdal, au lieu d'être à peu près horizontal avec une légère inclinaison d'avant en arrière et de haut en bas, descend très brusquement d'avant en arrière et de haut en bas, si bien que la selle turcique est très enfoncée et que *la fosse cérébrale moyenne vient se placer à peu près au même niveau que la fosse cérébrale postérieure*. C'est là un fait des plus importants sur lequel Bertolotti insiste à juste titre. Si nous poursuivons l'étude du profil basilaire nous trouvons un rocher petit avec un trou auditif normal. L'écaille occipitale enfin suit une courbure à peu près régulière.

En résumé dans le profil basal oxycéphalique, on peut dire que l'enfoncement du corps sphénoïdal et de la selle turcique est l'élément essentiel et qu'il réalise une véritable lordose basilaire, lordose basilaire que l'on ne rencontre, suivant Bertolotti, dans aucune autre malformation pathologique du crâne. L'étude complète du crâne oxycéphale montre encore que tous les sinus sont à peu près oblitérés, le sinus frontal, le sinus sphénoïdal disparaissent ; on ne voit plus traces des cellules ethmoïdales ou mastoïdiennes. En outre, on constate la présence d'un réseau arborescent qui du plancher ethmoïdal s'étale sur l'os frontal, en délimitant des espaces vacuolaires qui forment des impressions digitales et qui correspondent aux circonvolutions des lobes cérébraux antérieurs.

On remarque toujours l'empreinte des sinus cérébraux (latéral et pétreux) et la disparition des sutures antérieures (sagittale et coronaire) tandis que les sutures

du lambda et l'II du ptérion paraissent généralement conservées.

De cette étude nous pouvons donc conclure que si les altérations radiologiques de la structure des os de la voûte peuvent être rapprochées dans la dysostose et l'oxycéphalie (impressions digitales, amincissement des os) le profil basal par contre est tout différent ainsi que le massif facial.

Dans l'oxycéphalie : lordose basilaire telle que la selle turcique vient au niveau de la fosse cérébelleuse et c'est là encore une fois, le signe radiologique essentiel.

Dans la dysostose : selle turcique, simplement agrandie mais restant bien au-dessus de la fosse cérébelleuse qui cependant par elle-même est réduite dans son diamètre vertical.

Pour le *massif facial* enfin il est fort intéressant de mettre en parallèle les altérations dans les deux affections.

Dans l'oxycéphalie le maxillaire supérieur présente un allongement de sa portion sous-nasale, qui est, comme recourbée en avant, ce qui explique le prognathisme supérieur d'ailleurs encore exagéré par l'atrophie du maxillaire inférieur. Le sinus maxillaire est très réduit et la voûte palatine est fortement ogivale.

Dans la dysostose au contraire, raccourcissement de la portion sous-nasale, sinus maxillaire au moins normal, pour ne pas dire augmenté de volume, prognathisme du maxillaire inférieur.

Un point est à noter, c'est que pour des raisons différentes l'angle facial radiologique qui normalement mesure 54-55 degrés, atteint chez les oxycéphales une valeur de 60 à 62 degrés déjà notablement supérieure à la normale ; dans la dysostose la valeur de l'angle facial est plus élevée encore, 75 degrés chez M^{me} W..., près de 90 degrés chez l'enfant W..., presque l'angle droit. Dans la dysostose cette ouverture exagérée de l'angle facial s'explique par la réduction de la partie sous-nasale du maxillaire supérieur, qui tend à mettre sur la même ligne horizontale, le trou auditif et le rebord alvéolaire et par la direction presque verticale que prend la branche supérieure de l'angle, direction due au retrait du maxillaire supérieur et à l'existence à peu près normale du sinus frontal. L'existence d'un angle facial aussi largement ouvert est encore une particularité très caractéristique de la dysostose et c'est pourquoi nous avons voulu l'opposer aux constatations faites dans l'oxycéphalie.

Nous croyons donc, par cette étude radiologique comparative, montrer les différences essentielles entre l'oxycéphalie et le nouveau syndrome dont nous voulons la séparer. Si certains détails secondaires établissent une parenté entre la dysostose et l'oxycéphalie, les éléments essentiels du syndrome radiologique sont tout différents dans les deux cas, pour ne pas dire opposés. Ces constatations ont pour nous une grande valeur, puisque nous ne pouvons encore à l'heure actuelle apporter une étude anatomo-pathologique de la dysostose cranio-faciale.

DYSOSTOSE CRANIO-FACIALE ET SYNOSTOSES CRANIENNES PRÉMATURÉES AUTRES QUE L'OXYCÉPHALIE.

Avant de passer à l'étude d'autres affections beaucoup plus faciles à différencier de la dysostose que l'oxycéphalie, nous voudrions dire quelques mots sur certaines déformations craniennes qui restent à l'état isolé et qui relèvent de la dysostose prématurée des os du crâne : nous ne retiendrons parmi ces dysostoses que la *trigono-céphalie* et la *scapho-céphalie* dans lesquelles la déformation cranienne rappelle jusqu'à un certain point celle de la dysostose : en réalité le diagnostic ne se pose dans de tels cas que si le syndrome de la dysostose n'est pas au complet.

La *trigono-céphalie* décrite par Welker et Barkow est caractérisée par la disposition triangulaire de la face supérieure du crâne. Les trois angles sont constitués : les postérieurs par les deux bosses pariétales, l'antérieur par une bosse frontale médiane qui résulte de la fusion des deux bosses frontales normales. Cette déformation est due à la synostose prématurée de la suture métopi-

que qui s'oppose à l'accroissement du front en largeur.

Fait important la trigono-céphalie est une déformation congénitale ; pour qu'elle soit complète il faut que la synostose métopique s'opère chez le fœtus. Car à la naissance les deux bosses frontales sont déjà distinctes et nettement séparées l'une de l'autre par un espace qui croît avec l'âge. Lorsque la synostose métopique se produit dans les premiers mois de la vie de l'enfant, la déformation trigono-céphalique est incomplète et les deux bosses frontales très voisines restent distinctes l'une de l'autre.

Ce caractère congénital distingue nettement la trigono-céphalie de la dysostose, de plus c'est une déformation isolée ne s'accompagnant pas de déformations faciales ni de troubles oculaires.

Scaphocéphalie

Lorsque la synostose prématurée porte sur la suture sagittale, la déformation qui en résulte porte le nom de de scaphocéphalie, elle est caractérisée par un arrêt de développement du crâne dans le sens transversal et une exagération compensatrice dans le sens antéro-postérieur : le crâne tout entier est allongé ; la voûte crânienne prend une forme analogue à la coque d'un vaisseau et présente au niveau du vertex un profil plus ou moins ogival.

Cette déformation par synostose est encore plus facile que la précédente à distinguer de notre dysostose.

HYPEROSTOSES LOCALISÉES

Hémicraniose

L'hémicraniose décrite par Brissaud et Lereboullet en 1903 est encore plus différente de la dysostose cranio-faciale, nous ne retrouvons pas davantage dans ce syndrome les notions héréditaires et familiales si importantes dans nos cas. Les malformations faciales portant sur le nez et le maxillaire inférieur font défaut. Seuls deux caractères de notre syndrome se retrouvent dans l'hémicraniose : la tuméfaction osseuse et l'exophtalmie. Mais la tuméfaction osseuse est différente par son siège. Tandis que dans nos cas elle est strictement médiane et occupe la place de la fontanelle antérieure, elle est franchement latérale dans l'hémicraniose. Le nom même de ce syndrome précise cette différence, l'hémicraniose est caractérisée par une lésion unilatérale, portant sur le frontal qui est hypertrophié dans son ensemble, du côté atteint, et porte de plus une volumineuse exostose dure et non douloureuse.

Chez la première malade observée par Brissaud et

Lereboullet, l'exostose occupait toute la région fronto-pariétale droite ; chez le second malade, indépendamment de l'hypertrophie cranio-faciale gauche et de l'hyperostose fronto-pariétale, existait une volumineuse bosse frontale sus-orbitaire.

La première malade fut prise à l'âge de 29 ans de symptômes de tumeur intra-cranienne, et l'autopsie faite quelques mois après révéla l'existence d'une double lésion osseuse et méningée : « toute la face interne de la dure-mère droite était parsemée de tumeurs, petites ou grosses, ayant l'aspect du sarcome angiolitique ». Cette association de tumeurs méningées et de malformation crânienne fut attribuée par les auteurs à un même processus : « la dure-mère qui dans le jeune âge avait contribué au développement progressif de l'hyperostose, a eu ultérieurement son activité orientée dans un autre sens d'où la prolifération néoplasique... »

Par son aspect et ses associations cliniques, par ses lésions, l'hémicraniose diffère donc extrêmement de la dysostose cranio faciale héréditaire, et le rapprochement que l'on a tenté de faire entre les deux affections, basé uniquement sur le siège plus ou moins strictement latéral de l'exostose, ne se justifie pas.

L'hémicraniose de Brissaud et Lereboullet semble bien d'ailleurs rentrer dans le cadre des *hyperostoses crâniennes* accompagnant les tumeurs cérébrales. Plusieurs observations de ce type clinique ont été publiées tout récemment encore par Schlesinger et Schüller. Il nous suffira de dire que de tels cas ne peuvent absolu-

ment pas être confondus avec dysostose cranio-faciale : il existe toujours des signes manifestes de lésion du système nerveux central avec un syndrome d'hypertension intracrânienne. L'hyperostose siège en n'importe quelle région de la calotte crânienne et la radiographie enfin dans de tels cas lève tous les doutes.

LA DYSOSTOSE CRANIO-FACIALE HÉRÉDITAIRE ET LES DYSTROPHIES CRANIO-FACIALES LOCALISÉES

I. — La dysostose cléido-cranienne héréditaire de Pierre Marie

Nous commencerons l'étude de ces dystrophies cranio-faciales localisées par un rapide tableau de la dysostose cléido-crânienne héréditaire. Il s'agit d'une curieuse malformation congénitale qui fut décrite pour la première fois en 1897 par mon maître, le professeur Pierre Marie. Elle se caractérise essentiellement par :

Le développement exagéré du diamètre transverse du crâne coïncidant avec un retard dans l'ossification des fontanelles, l'aplasie des clavicules plus ou moins marquée : ces os sont représentés par un moignon osseux à chacune de leur extrémités ; moignons réunis par une portion fibreuse ;

La transmission héréditaire de ces malformations.

Cette si curieuse affection, dont de nombreux cas ont été publiés, peut s'interpréter depuis les recherches de Porak et Durante comme une dysplasie périostale par-

ticulière qui aurait pour conséquence un développement incomplet des os de membrane avec hyperfonction des ostéoclastes, peut-être sous l'influence de troubles glandulaires.

Nous n'insisterons pas sur le tableau clinique de cette dysostose qui s'oppose par tant de points à la dysostose cranio-faciale.

L'étude des caractères craniologiques et radiologiques de la dysostose cléïdo-cranienne montre d'ailleurs des lésions qui méritent d'être comparées à celles de la dysostose cranio-faciale.

Cette étude radiographique a été particulièrement faite par Hultkranz.

Du côté de la base du crâne, il y a arrêt de développement des os de la base surtout dans le sens transversal, avec rétrécissement du trou occipital, inflexion de la partie moyenne de la base créant une cyphose basilaire accentuée. Par suite, l'occipital présente une courbure plus accentuée et la position du trou occipital devient très oblique en haut et en avant. Il y a ossification incomplète du squelette de la base qui se manifeste par la persistance partielle des synchondroses et l'élargissement des fissures autour du rocher.

Du côté de la voûte : ossification défectueuse attestée par la persistance d'espaces membraneux, formation et persistance de très nombreux os wormiens.

Enfin arrêt de développement des sinus frontaux, sphénoïdaux et maxillaires et de cellules mastoïdiennes.

Dans l'ensemble déformation brachy et platycéphalique de la boîte crânienne par suite de l'augmentation du diamètre transversal et la diminution du diamètre vertical.

Du côté de la face réduction du squelette facial dans toutes ses dimensions et nombreuses irrégularités du développement des os de la face (malaire, lacrymal, nasal, etc.) enfin prognathisme du maxillaire inférieur à angle agrandi et à branche montante très réduite.

Tous ces caractères radiologiques sont amplement suffisants et caractéristiques pour que nous ne pensions pas utile de faire plus longuement un parallèle entre les deux dysostoses.

II. — La dystrophie hyperplastique familiale

Tout récemment Drierzynsky a décrit sous le nom de « dystrophie hyperplastique familiale une affection singulière constatée chez 12 individus sur 22 d'une même famille ». Elle est essentiellement caractérisée par une déformation du crâne et des phalanges digitales : crâne acrocéphale avec saillie marquée de l'écaille occipitale, épaissement des os de la face et prognathisme de la mâchoire inférieure. Au niveau des phalanges : épaissement et raccourcissement de celles-ci avec déformation de leurs articulations, ce qui diminue l'amplitude des mouvements. Enfin déformation de la cage thoracique qui est volumineuse et globuleuse.

L'étude radiographique du crâne montre : une ossifi-

cation prématurée des sutures craniennes avec un épaississement et une induration des os. Au niveau de la base un extraordinaire enfoncement de la fosse cérébrale moyenne et un développement exagéré de la fosse cérébrale postérieure. La radiographie des phalanges montre une ossification prématurée du cartilage et une ossification périostale hypertrophique.

Dans l'ensemble hypertrophie généralisée de tous les os de membrane.

Aussi l'auteur oppose-t-il l'affection décrite par lui à la dysostose cléïdo-cranienne qu'il propose d'appeler dystrophie périostale hypoplastique.

Cette affection est trop différente déjà simplement au point de vue clinique pour que nous insistions davantage.

III. — Acro-céphalo-syndactylie d'Apert

Le diagnostic de la dysostose cranio-faciale héréditaire se posera encore avec d'autres dysostoses localisées, en particulier avec la dysostose que Apert a désignée sous le nom d'acro-céphalo-syndactylie.

Il est certain que lorsque ce dernier syndrome est au complet, et qu'aux malformations craniennes s'ajoute la syndactylie si particulière des quatre extrémités, le diagnostic est évident et ne se pose même pas. Mais Apert a noté des cas où la syndactylie faisait défaut et où toutes les lésions se bornaient à une malformation cranienne assez comparable à celle que nous décrivons.

« Le crâne dans l'acro-céphalo-syndactylie est aplati sur sa face postérieure, il n'y a plus de saillie occipitale. La partie la plus élevée du crâne répond au bregma et se trouve presque sur le même plan vertical que le front et la face. Le frontal est par suite vertical dans sa direction générale mais il forme sur sa partie médiane une saillie séparée des arcades sourcilières, par une gouttière profonde. » La forme générale du crâne a été comparée à celle d'un casque surmonté de son cimier. Dans son ensemble il rappelle donc un peu le crâne de la dysostose cranio-faciale encore que la saillie frontale soit toute différente, puisque dans les cas que nous étudions il s'agit d'une véritable bosse à contours nets à saillie franche. De plus, tandis que dans l'acro-céphalo-syndactylie la dysostose est limitée au crâne et aux extrémités, elle atteint dans nos cas la face : l'élargissement de la racine du nez la courbure nasale, le prognathisme de la mâchoire inférieure, l'exophtalmie si prononcée, permettent de différencier les deux syndromes.

Il est encore un caractère important qui les distingue c'est l'absence d'hérédité dans cette affection. Dans aucun des dix cas connus d'acro-céphalo-syndactylie, les malades n'avaient dans leur famille de parents semblablement atteints. La malformation chez eux était un accident imputable à la syphilis pour trois d'entre eux. Dans plusieurs autres cas l'hydramnios avait été notée chez la mère, et l'on sait le rôle que jouent les brides amniotiques dans la production des malformations fœtales.

Dysostose cranio-faciale et microcéphalie

Il nous reste deux déformations céphaliques sur lesquelles nous dirons quelques mots pour les distinguer de la dysostose cranio-faciale héréditaire. Ces diagnostics ne se posent que si le syndrome n'est pas réalisé avec une netteté absolue. C'est ainsi que l'on ne confondra pas la dysostose cranio-faciale héréditaire avec la microcéphalie.

Dans les deux syndromes cependant on note, à un moment donné de la vie de l'enfant, la petitesse de la tête. Mais tandis que dans la dysostose cranio-faciale héréditaire cette petitesse du crâne est due à la synostose précoce des os du crâne, elle est corrélative du développement du cerveau chez le microcéphale.

On sait en effet, que la théorie de Virchow qui ramenait les arrêts de développement ou les anomalies cérébrales des microcéphales à la compression exercée sur le cerveau par un crâne précocement soudé est abandonnée, et qu'anatomiquement et cliniquement bien des raisons militent actuellement en faveur de la théorie inverse : la petitesse du crâne consécutive à l'agénésie cérébrale.

Un fait d'ailleurs vient aider au diagnostic de la microcéphalie et de la dysostose cranio-faciale : c'est la persistance parfois tardive des fontanelles chez le microcéphale, leur fermeture précoce chez nos malades. La bosse frontale et les malformations faciales de nos cas n'ont pas d'analogues dans la microcéphalie.

Enfin, tandis que l'intelligence reste normale chez nos malades, les microcéphales sont presque toujours des arriérés ou des idiots.

Dysostose et hydrocéphalie

Il est une déformation crânienne relativement fréquente chez l'enfant : l'hydrocéphalie.

C'est par elle que nous terminerons ce chapitre, bien qu'en réalité cette affection soit si différente de la dysostose cranio-faciale que nous ne devrions pas en parler. Si nous le faisons, c'est avec le désir d'esquisser à peu près complètement le tableau des déformations crâniennes, qui peuvent, même de loin, rappeler la dysostose, c'est aussi parce que la comparaison des lésions visibles sur la radiographie dans les deux affections est intéressante au point de vue pathogénique.

Dans l'hydrocéphalie chronique acquise le crâne est très augmenté de volume ; tous ses diamètres sont accrus en particulier les diamètres transverses, en sorte que le crâne est nettement brachycéphale. La voûte du crâne anormalement développée surplombe le massif facial. Le front présente une hauteur exagérée, l'occipital devient presque horizontal.

Lorsque l'hydrocéphalie survient chez un enfant de moins de 5 ans, le développement du crâne est entravé, et l'on note en particulier la béance persistante de la fontanelle antérieure et l'absence de fermeture de la suture métopique. La fontanelle antérieure peut même

bomber par l'excès de pression intracrânienne, et c'est précisément la voussure frontale due à cette saillie de la fontanelle antérieure qui pourrait de loin donner à un hydrocéphale l'aspect d'un de nos malades. Mais, dans la dysostose cranio-faciale, la bosse frontale est dure ; déprimée, ou dépressible seulement à son sommet ; de plus la suture métopique est souvent marquée par une crête verticale, alors que dans l'hydrocéphalie les sutures restent béantes.

Les os du crâne sont minces et transparents, parfois ils plient sous la pression du doigt. La peau qui recouvre le crâne reste mince et laisse apercevoir les réseaux veineux sous-jacents. Toutes ces lésions sont beaucoup plus marquées dans l'hydrocéphalie congénitale, ou méningo-encéphalite séreuse congénitale chronique où la tension intra-crânienne devient telle que la tête de l'enfant peut arriver à prendre la forme d'un ballon.

Contrastant avec les grosses déformations de la voûte, l'intégrité du massif facial est vraiment remarquable. Le massif facial ne participe en rien à la déformation, d'où l'aspect piriforme si caractéristique de la tête des hydrocéphales. A la limite des squelettes crânien et facial l'on note quelques déformations ; uniquement d'ailleurs dans l'hydrocéphalie congénitale ou très tôt développée, le toit de l'orbite au lieu d'être convexe en haut devient convexe en bas, il en résulte de l'exophthalmie.

L'examen clinique d'un hydrocéphale dénote presque toujours une atteinte du système nerveux central, depuis l'excitabilité du système pyramidal jusqu'aux mul-

tiples arrêts ou vices de développement frappant le cerveau ou le cervelet.

L'hydrocéphalie se montre donc cliniquement très différente de la dysostose cranio-faciale héréditaire. Rappelons en quelques mots que des différences considérables se manifestent dans les constatations radiographiques faites dans les deux affections.

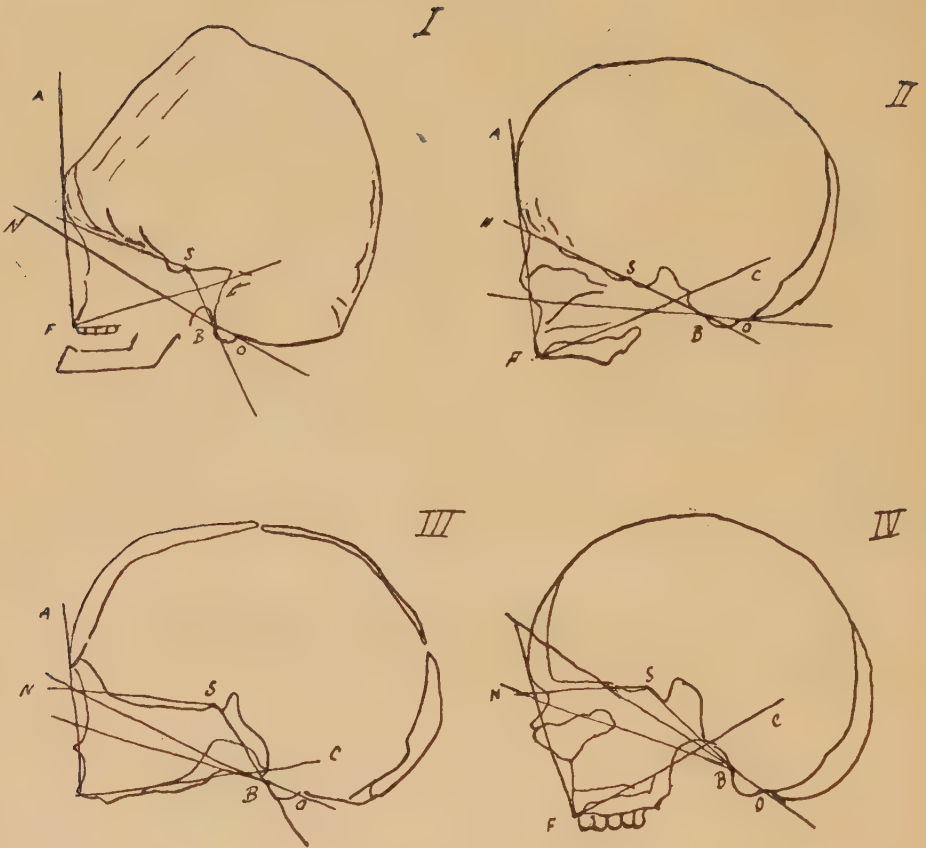
Les lésions de la voûte et de la base consécutives à l'hypertension hydrocéphalique sont en quelque sorte opposées aux lésions craniennes de notre syndrome.

On trouve en effet, au niveau de la base un aplatissement et même une déformation concave du toit de l'orbite ; un étalement de la selle turcique, un approfondissement considérable de la fosse cérébelleuse ; un élargissement marqué du trou occipital.

Par contre le massif facial reste intact et contraste avec l'augmentation de volume du crâne.

A la voûte, dans la plupart des cas les surfaces osseuses restent lisses et il est très rare d'y voir des impressions digitales accentuées. Bien entendu sur la radiographie on constate l'élargissement des sutures et souvent la persistance des fontanelles.

Il nous a paru intéressant de faire remarquer les différences essentielles qui séparent les lésions craniennes relevant de l'hypertension d'origine hydrocéphalique de celles que l'on observe dans les crânes prématurément synostosés, lésions qui, pour Bertolotti, seraient en grande partie dues à l'hypertension intra-cranienne. Nous voyons que dans les deux cas : crâne avec fontanelle largement béante, ou crânes synostosés, les constatations radio-



B. Basion. N. Nasion. O. opisthion.

S. Ephippion. NB Ligue nasobasilaire.

OB. Ligue opisthobasilaire. AFC angle facial.

MSB. Angle sphénoidal.

I. — Profil de crâne de dysostose cranio-faciale.

II. — — d'oxycéphalie

III. — — de dysostose cléido-cranienne

IV — — d'hydrocéphalie.

graphiques sont différentes de celles que nous avons faites dans la dysostose cranio-faciale, et qu'au point de vue pathogénique, sur lequel nous allons maintenant attirer l'attention, il semble bien que l'on ne puisse invoquer un syndrome manifeste d'hypertension dans la production des lésions osseuses de la dysostose.

ÉTIOLOGIE ET PATHOGÉNIE

L'exposé clinique et radiologique que nous avons fait de la dysostose cranio-faciale et des autres dystrophies cranio-faciales localisées nous autorise, croyons-nous, à en faire un type pathologique nouveau. Disons tout de suite qu'au point de vue pathogénique, nous sommes aussi mal renseignés sur ce nouveau type que sur les types voisins étudiés déjà depuis longtemps et que la cause première de l'affection nous échappe.

Nous n'avons aucune raison de soupçonner la syphilis chez nos malades. La réaction de Wassermann pratiquée dans le sang de deux malades est tout à fait négative ; nous ne relevons dans leur histoire aucune infection, aucune intoxication qui puisse être considérée comme ayant joué un rôle pathologique efficient. Le rachitisme qui peut donner des modifications de l'ossification crânienne, n'existe pas chez nos deux premières malades il est très léger chez le troisième. Invoquer enfin une origine polyglandulaire en faveur de ce syndrome, c'est faire une hypothèse absolument gratuite, car nous ne relevons chez aucun de nos malades un trouble appréciable des glandes vasculaires sanguines.

Ce que nous pouvons seulement tenter, c'est d'interpréter certains détails cliniques et radiologiques que nous retrouvons dans d'autres cas analogues : mais ce sera là une interprétation fragmentaire, uniquement de symptômes et nous ne croyons pas que l'ensemble de ces explications de détails, nous donne l'explication pathogénique de tout le syndrome.

Une première constatation importante est la synostose des os du crâne : tout a été dit sur les causes de la synostose prématurée depuis Virchow. On a successivement incriminé : une compression des bords osseux dans l'utérus, une particularité ethnique, une maladie constitutionnelle du squelette (rachitisme, syphilis), une affection des méninges se propageant au squelette osseux. Nous nous rattacherions de préférence à l'idée d'un trouble de développement qui se manifeste essentiellement par une anomalie d'ossification : on ne peut en effet considérer la synostose comme une réaction ostéogénique à la suite de l'hypertension cérébrale qui relèverait elle-même d'hydrocéphalie ou de méningite séreuse. Il n'existe pas de signes cliniques d'hypertension dans nos 2 cas les plus typiques. La présence des digitations et de crêtes osseuses, nous l'avons déjà dit, ne permet en aucune façon d'affirmer un syndrome d'hypertension intracrânienne et d'ailleurs dans nos cas, la selle turcique est normale ou un peu agrandie, mais nullement étalée et aplatie, ce qui est à peu près à l'heure actuelle le seul signe radiographique, avec l'usure de la base du crâne, qui permette de parler d'hy-

pertension intracrânienne, constatation qui vient d'ailleurs bien loin derrière la stase papillaire comme valeur symptomatique.

Les malformations oculaires s'expliquent très bien par les déformations osseuses ; il ne s'agit ni de mégalophtalmie, ni d'hydrophtalmie ; l'exophtalmie est due à la réduction de profondeur de la cavité orbitaire ; cette exophtalmie se réalise par un processus très comparable à celui que l'on constate dans l'oxycéphalie, et le mécanisme en a été soigneusement étudié par Bertolotti. L'indice orbitaire de 94 à 110 dans l'oxycéphalie est ici de 90,4 en moyenne, par conséquent supérieur à la normale (85,7 Broca). Cette altération orbitaire est due à la diminution de profondeur des orbites d'une part, à l'inclinaison anormale de la moitié postérieure de la paroi orbitaire supérieure, à la verticalité de la petite aile du sphénoïde, et enfin au développement marqué du sinus maxillaire qui relève également le plancher inférieur de l'orbite.

Les autres modifications de la face : incurvation du nez, retrait de la lèvre supérieure, saillie de la lèvre inférieure, s'expliquent également très bien par les constatations radiographiques : le maxillaire supérieur est réduit de volume et cette réduction porte sur la hauteur du massif facial supérieur si bien que la distance entre la racine du nez et le bord inférieur du maxillaire est raccourcie (comparer dans les planches la radiographie normale et la radiographie de M^{me} W...) Ce raccourcissement explique à la fois l'incurvation du nez et la brièveté de la lèvre supérieure. Quant à l'éversion et à la

saillie de la lèvre inférieure, elle s'explique par le prognathisme du maxillaire si apparent dans la radiographie du deuxième cas (enfant W...).

Cette pathogénie symptomatique une fois établie, nous devons avouer que nous ne savons à peu près rien sur la pathogénie de l'affection que nous venons de décrire.

La seule hypothèse plausible est qu'il s'agit d'une malformation rentrant dans la série des anomalies héréditaires, d'une manifestation d'ordre tératologique ; malformation n'ayant d'ailleurs nullement le caractère « dominant » tel que le définissent les lois mendéliennes de l'hérédité ; c'est là d'ailleurs une simple constatation, mais dans l'état actuel de nos connaissances, nous ne pouvons dire rien d'autre touchant l'étiologie et la pathogénie de la dysostose cranio-faciale héréditaire. Peut-être un jour l'anatomie pathologique fournira-t-elle une interprétation plus satisfaisante que celle que nous proposons. Quoiqu'il en soit l'ensemble clinique et radiologique de l'affection et son caractère héréditaire nous paraissent amplement justifier une place à part, dans la nosographie.

THÉRAPEUTIQUE

Il semble bien inutile de parler de thérapeutique dans une affection qui se fixe dès les premiers mois de la vie et qui ne semble à aucun moment menacer la vie de l'individu.

Une seule complication inconstante, comme nous l'avons vu, mais qui peut être d'une particulière gravité, l'atteinte du nerf optique, pourra seule dicter à un moment une action thérapeutique chirurgicale.

Sans vouloir parler d'une trépanation décompressive qui serait très justifiée dans de pareils cas, une autre intervention beaucoup moins grave nous paraîtrait justifiée, c'est celle qui a été proposée récemment par Anton et von Bramann dans beaucoup d'affections qui s'accompagnent d'hypertension intra-cranienne : la ponction du corps calleux. Nous ne rappellerons pas les nombreuses interventions pratiquées pour toutes les variétés de tumeurs cérébrales, les hydrocéphalies, l'épilepsie, etc.

Mais ces auteurs ont tenté la ponction du corps calleux dans un cas d'oxycéphalie s'accompagnant de stase papillaire, intervention qui amena la disparition de

la céphalée et une amélioration notable de la vision.

Nous rappellerons que l'intervention consiste à pratiquer une trépanation de très petit diamètre juxta-médiane à la partie supérieure et antérieure de la voûte crânienne. On incise légèrement la dure-mère et l'on glisse le long de la face interne de l'hémisphère, jusqu'au corps calleux, une sonde de métal souple; on perce le corps calleux et l'on met ainsi en communication les espaces ventriculaires avec les espaces sous-arachnoïdiens. Une telle intervention dont le danger est très minime et qui a été pratiquée par le Dr de Martel dans le service du professeur Pierre Marie pour deux cas d'hydrocéphalie par tumeur cérébelleuse chez des enfants, pourrait, à notre avis, être très utile dans des cas de dysostose avec phénomènes de stase papillaire. Elle éviterait l'évolution des lésions vers l'atrophie.

OBSERVATIONS

Observations I et II

présentées par M. le Dr Crouzon
à la Société médicale des hôpitaux le 10 mai 1912.

J'ai pu observer à la Salpêtrière, grâce à la bienveillance de M. le professeur Pierre Marie, une femme et son fils, atteints l'une et l'autre, d'une malformation curieuse atteignant le crâne et la face et portant sur le système osseux.

La mère, M^{me} M..., âgée de 29 ans, présente au niveau de l'os frontal une bosse volumineuse, en grande partie dissimulée par la chevelure, bosse de consistance dure comme le reste du crâne, sans zone dépressible, de forme arrondie, sauf sur les parties latérales où elle se prolonge par une crête jusque vers les os pariétaux.

Les os de la face présentent une malformation caractérisée, tout d'abord, par un prognathisme qui porte les dents du maxillaire inférieur à trois ou quatre centimètres en avant des dents inférieures, et qui s'accompagne de brièveté de la lèvre supérieure avec saillie manifeste de la lèvre inférieure (les dents sont assez régulières, sauf les incisives supérieures qui sont un peu écartées). Le nez est arqué et,

de profil, donne à la face l'aspect d'une tête et d'un bec de perroquet.

Son crâne présente à la mensuration les dimensions suivantes :

Diamètre mento-bregmatique.	232 mm.
Distance de la racine du nez à la bosse occipitale.	169 —
Diamètre bimalaire	124 —
Diamètre biauriculaire	122 —
Diamètre bimastoïdien	116 —
Distance de la racine du nez au bregma, en arrière de la bosse	145 —
Grand diamètre de la bosse occipitale au menton.	227 —
Longueur du maxillaire inférieur	109 —
Diamètre transversal du front au niveau de l'arcade sourcilière.	123 —
Diamètre bipariétal à 6 centimètres au-dessus du conduit auditif externe.	144 —

Voici les indices *céphalométriques* qui résultent des mesures prises :

Indice céphalique	90 62
— frontal	82 41
— nasal	50.
— orbitaire.	91 2

Enfin la malade présente un *nævus* verruqueux à la partie externe et droite de la région occipitale.

Les yeux sont saillants comme dans la maladie de Basedow et cachent la forme des rebords orbitaires. L'examen qui en a été fait par M. Coutela, le 15 novembre dernier, donne les résultats suivants : « Exophtalmie bilatérale très

accusée, à peu près irréductible, strabisme divergent de l'œil gauche de 45 degrés environ ; acuité visuelle : OD 9/10, OG 5/10 ; léger astigmatisme de : $\pm 0,75$ à droite ; $\pm 0,50$ à gauche à 18 degrés ; hypermétropie, légère + 2 à la skiascopie ; fond d'œil : persistance bilatérale de fibres à myéline ; les vaisseaux rétiniens sont normaux, il n'y a pas de chorio-rétinite ; les papilles sont grisâtres, mais toutes deux semblables et pouvant être considérées comme normales. Le champ visuel est absolument normal pour le blanc comme pour les couleurs. Les réflexes lumineux existent et la mobilité des globes oculaires est parfaite.

Le corps thyroïde présente une hypertrophie nette à droite et à la base du cou ; le goître est un peu douloureux le soir ou quand la malade se met en colère. Il augmente de volume quand la malade gonfle ses joues.

Elle présente un pouls montant à 100 pulsations, 96 pulsations à un autre moment. Les réflexes tendineux sont normaux.

La malade nous déclare que ces malformations lui sont venues, les unes dès la naissance, les autres quelque temps après ; c'est ainsi que d'après les dires de sa mère elle a les yeux gros et de travers depuis sa naissance, tandis que la bosse crânienne n'est apparue que plus tard.

Dans la première enfance elle eut des convulsions, mais elle n'a pas été autrement malade. Elle est réglée depuis l'âge de 14 ans, régulièrement, sauf quelques jours d'avance depuis quelque temps. Elle n'a pas d'albumine dans les urines. Elle présente depuis quelques mois des migraines. Enfin vers le mois de juin, elle a eu des crises de coliques hépatiques.

Pendant toute la grossesse où elle a porté l'enfant que nous présentons, elle a été malade. Son accouchement fait à Baudelocque a eu lieu normalement. Il y a dix ans elle eut un premier enfant qui est normal mais lui ressemble vaguement.

Observation II

W... Roger, fils de la malade précédente, est âgée de 31 mois. Son crâne présente un aspect analogue à celui de sa mère. Il existe une bosse frontale très accentuée avec une crête transversale qui se prolonge latéralement jusqu'aux pariétaux. La fontanelle antérieure n'est pas oblitérée. Sur cette bosse frontale existe une crête antéro-postérieure qui se prolonge jusqu'à la racine du nez. Au centre de cette bosse on note une portion dépressible de la dimension d'une pièce de cinquante centimes, de forme triangulaire. Les oreilles sont normales.

La face présente, comme chez la mère, un prognathisme inférieur très accentué. Les dents sont belles, bien conformées. Les dents inférieures dépassent les dents supérieures, et la lèvre inférieure fait saillie alors qu'il y a une brièveté singulière de la lèvre supérieure. La voûte palatine est ogivale. Le nez est arqué comme celui de la mère, et contribue à donner, avec la malformation du crâne, l'aspect d'une tête d'oiseau.

La mensuration de la tête de l'enfant donne les résultats suivants :

Diamètre mento-bregmatique	180
Distance de la racine du nez à la bosse occipitale . .	158
Diamètre bimalaire	92
Diamètre biauriculaire	103
Diamètre bimastoidien	122
Distance de la racine du nez au bregma	115
Grand diamètre de la bosse occipitale au menton. .	192
Longueur du maxillaire inférieur, de l'articulation temporo-maxillaire à la symphyse mentonnière.	80
Diamètre transversal du front au niveau de la partie extérieure de l'arcade sourcilière.	100
Diamètre bipariétal, 6 centimètres au-dessus du con- duit auditif externe	129

Voici les indices céphalo-métriques qui résultent des mesures prises :

Indice céphalique.	80 9
— frontal	77 77
— nasal	60
— orbitaire	90 1

Les yeux sont saillants, comme chez la mère, avec un strabisme divergent plus marqué pour l'œil droit que pour l'œil gauche. L'examen des yeux fait par M. Coutela, donne les résultats suivants : exophtalmie bilatérale ; strabisme externe de l'œil gauche ; hypermétropie à la skiascopie + 2 ; pas de persistance de fibres à myéline ; papilles grisâtres, mais difficiles à voir par suite de l'indocilité du sujet ; elles paraissent toutes deux semblables. La vision semble bonne.

La figure est pleine, le menton pas très développé ; le

cou est un peu court avec adénopathie sous-maxillaire et cervicale légère. La langue est normale.

Le pouls a été à deux examens de 116 et de 108.

Il n'y a pas de goître.

Il ne paraît pas y avoir de lésions claviculaires ; cependant peut-être la clavicule ne rejoint-elle pas l'acromion.

Les organes génitaux sont normaux.

Il y a de l'incontinence nocturne d'urine et quelquefois diurne.

L'enfant respire la nuit la bouche ouverte et ronfle.

Enfin il paraît d'une intelligence moyenne et tout à fait attentif à tout ce qui l'entoure. La mère l'a conduit à la consultation pour des crises convulsives survenues depuis le mois d'octobre. En deux mois il a eu trois crises convulsives : l'avant-dernière datait des premiers jours de décembre 1911, la dernière du 27 février 1912. Nous avons revu l'enfant depuis, il n'a pas eu de nouvelle attaque.

Cet enfant n'avait eu aucune affection depuis sa naissance. Il est venu au monde sans la bosse frontale. Nous avons pu constater sur une photographie qui a été prise de lui à deux mois, que le crâne ne présentait pas l'aspect difforme qu'il a aujourd'hui. A la naissance ses yeux étaient gros, mais le strabisme n'est apparu qu'ultérieurement.

L'enfant a marché à onze mois ; il n'a pas parlé avant vingt mois, et maintenant il parle, mais peu distinctement.

Dans les antécédents familiaux on constate qu'un oncle est mort hydrocéphale, et que les enfants du frère de la mère ne sont pas normaux.

Voici du reste un tableau qui rendra compte de l'état de l'ensemble de la famille.

Comme on le voit sur le tableau ci-joint le frère de M^{me} W... qui est mort à 31 ans d'albuminurie, a eu sept enfants. Nous avons pu examiner ou avoir des renseignements sur six d'entre eux.

1° L'aîné est, paraît-il, normal mais nous n'avons pu le voir ;

2° Henri a été rachitique, il présente un menton proéminent semblable à celui de notre malade ;

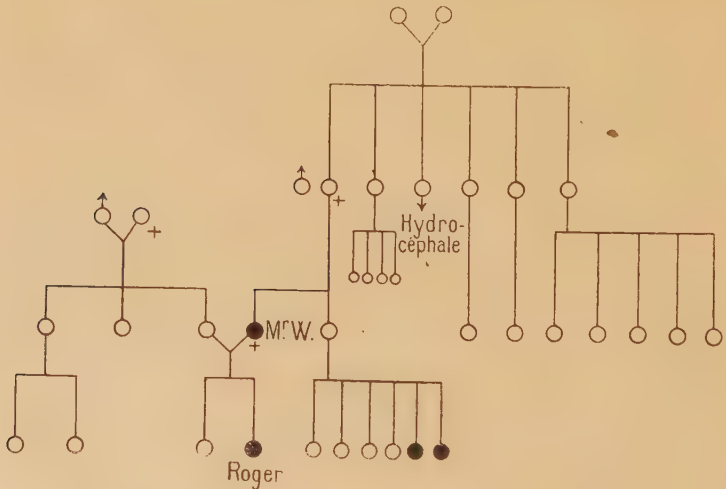
3° Simone, normale ;

4° Robert, normal ;

5° Jacques a été rachitique, son crâne est à peu près normal ; cependant il existe une très légère crête antéro postérieure au niveau de l'os frontal ;

6° Ernest présente une crête antéro-postérieure frontale des plus nettes, analogue à celle de notre malade mais sans bosse ;

7° Un enfant mort.



Observation III (personnelle)

Roger D..., âgé de 14 mois, présente au niveau de la fontanelle antérieure une bosse volumineuse de la grosseur d'une petite mandarine, de consistance dure, de base à peu près circulaire. Au sommet de cette bosse existe une dépression vaguement triangulaire, animée de battements réguliers, synchrones avec le pouls. Latéralement la tuméfaction se continue, au niveau des sutures fronto-pariétales droite et gauche, par une très courte crête qui s'aplanit presque aussitôt.

L'ensemble du crâne est du type brachy-céphale ; en aucun point la palpation ne décèle la persistance de fontanelle. Il semble, d'après les renseignements donnés par la mère, que la fermeture des fontanelles se soit effectuée très précocement. La mère insiste sur ce fait que la tête de son bébé est restée petite. Fait très important, cette bosse frontale n'a commencé à se développer que vers le cinquième mois de la vie de l'enfant. Il n'existait absolument aucune déformation à la naissance.

La face présente peu de malformations. On est frappé cependant par l'élargissement très marqué de la racine du nez.

Il n'existe pas de prognatisme de la mâchoire inférieure. Cette absence de déformations faciales caractérisées tient peut-être au jeune âge de l'enfant.

Les mensurations du crâne donnent les dimensions suivantes :

Tour de tête maximum	430	millimètres
Diamètre bimastoidien	120	—
Diamètre biauriculaire	100	—
Diamètre bipariétal	115	—
Distance de la racine du nez à la bosse occipitale	145	—
Diamètre transverse du pont au niveau de l'arcade sourcilière	90	—

Les yeux présentent des troubles morphologiques importants ; ils « sont à fleur de tête ». Il existe un léger degré d'exophtalmie et l'on note au niveau de l'œil droit un strabisme divergent.

La musculature interne de l'œil n'est pas touchée et les réactions iriennes à la lumière et à la convergence sont normales.

L'examen du fond de l'œil permet de constater des lésions bilatérales accentuées. Ces lésions consistent en une dilatation des veines avec œdème léger de la papille.

Ces lésions sont plus accentuées pour l'œil gauche que pour le droit.

Il existe en outre un commencement d'atrophie de la papille assez marqué pour l'œil gauche (1).

L'examen complet du petit malade montre seulement quelques malformations osseuses dues au rachitisme. L'enfant présente un chapelet costal net. Il y a au niveau des malléoles des bourrelets très nets et facilement perçus à la palpation.

1. Il est à noter que ces lésions ne se sont pas sensiblement modifiées pendant tout le temps où l'enfant a été suivi, c'est-à-dire pendant plusieurs mois.

L'enfant ne marche pas encore. La dentition est normale. Il n'existe aucun trouble nerveux.

Le malade semble d'une intelligence assez éveillée et il est très attentif à tout ce qui l'entoure. La ponction lombaire montra une légère augmentation de l'albumine sans lymphocytose.

La radiographie permet de constater au niveau de la bosse frontale un amincissement de la paroi osseuse et la persistance d'un canal traversant verticalement la déformation.

L'examen de la base sur la radiographie très difficile à obtenir montre essentiellement les mêmes déformations que dans les cas déjà décrits de M^{me} W... et de Roger W.

L'histoire clinique de Roger D... est des plus simples :

L'enfant est né à terme, l'accouchement fut normal. Le bébé a été nourri de poudre de lait jusqu'à cinq mois, puis de lait de vache.

La mère est bien portante, on ne relève rien d'intéressant dans ses antécédents ; et elle ne présente aucune déformation analogue.

Dans les antécédents héréditaires de l'enfant il est un fait très important à retenir : c'est que l'oncle paternel présente une déformation crânienne tout à fait comparable, de l'exophtalmie, et un prognatisme marqué de la mâchoire inférieure. Toutes ces malformations dateraient de l'enfance, d'après le récit et la description que nous a donnés la mère de l'enfant.

Observation IV

(Hermann Küttner. *Der angeborenen. Turmschädel*
Münch. Med., Woch., n° 40, 7 octobre 1913, p. 2209,
observation I.).

Il s'agit d'un enfant d'un an et deux mois qui présentait dès la naissance les déformations cranio-faciales qui ne se modifièrent pas dans la suite.

Le corps de l'enfant paraît normal. Au niveau de la tête le front s'élève verticalement jusqu'à la grande fontanelle qui présente une saillie conique régulière.

On ne trouve en aucun point de fontanelle ouverte. Toutes les sutures craniennes sont fermées. Au-dessus de la protubérance occipitale existe un léger prolapsus cérébral qui bat et semble réductible. Dans toute l'étendue du revêtement cutané du crâne ; le système veineux est très développé. La racine du nez est enfoncée et la courbure nasale très accentuée. La langue volumineuse, épaisse, gêne la déglutition dont le mécanisme paraît d'ailleurs troublé. Il existe enfin une exophtalmie énorme qui n'a pas entraîné de lésions de la cornée bien que les paupières recouvrent très incomplètement les globes oculaires. La surface des os du crâne est irrégulière et raboteuse ; il n'existe en aucun point de crépitation parcheminée.

La radiographie montre les modifications de structure de la voûte crânienne caractéristique du crâne en tour. C'est seulement dans la région de la grande fontanelle qu'on aperçoit la trace de la suture coronaire, non reconnaissable

à la palpation; aucune trace de suture n'existe en d'autres points.

L'examen du fond de l'œil (Uhthoff) montre une papille trouble, hyperémiée, peu saillante; les vaisseaux sont anormalement sinueux.

L'auteur chercha à remédier à l'hypertension par une trépanation bilatérale pratiquée en deux temps, d'abord du côté droit. Le fragment d'os enlevé montra un amincissement extrême avec de nombreuses régions de trépanation spontanée en évolution.

L'opération fut bien supportée, mais l'enfant mourut d'une pneumonie de déglutition.

L'autopsie du cerveau montra l'existence d'une hydrocéphalée ventriculaire considérable.

CONCLUSIONS

I. — La dysostose cranio-faciale est une affection caractérisée par :

Une malformation du crâne non congénitale ;

Une malformation du massif facial ;

Des troubles oculaires.

II. — Elle se distingue, tant au point de vue clinique qu'au point de vue radiologique des autres dysostoses localisées, en particulier de l'oxycéphalie avec laquelle elle est souvent confondue.

Elle présente en outre un caractère essentiel : elle est héréditaire.

Il s'agit donc d'un type clinique nouveau.

III. — Son étiologie et sa pathogénie restent obscures. On peut cependant penser qu'on est en présence d'une malformation rentrant dans la série des anomalies héréditaires.

IV. — Au point de vue thérapeutique, l'intervention n'est indiquée que s'il y a stase papillaire, et, dans ce cas, la ponction du corps calleux suivant la méthode d'Anton et von Bramann, paraît être la méthode de choix.

Vu : le Doyen,
LANDOUZY

Vu : le Président de la thèse
PIERRE MARIE

Vu et permis d'imprimer
Le Vice-Recteur de l'Académie
L. LIARD

BIBLIOGRAPHIE

ROUZON. — Dysostose craniofaciale héréditaire. Société médicale des Hôpitaux, 10 mars 1912. *Presse médicale*, n° 73, 7 septembre 1912.

ALMOND (G.-H.H.). — Notes on a case of exophthalmic oxycephaly. *The alienist and neurologist*, 31-487, 1910.

ANTON (G.). — Zur Behandlung der Neuritis optica bei Turmschädel. *Münchener Med Wochenschr.*, 1909.

AUTON ET V. BRAMANN. — Behandlung der angeborenen und erworbenen Gehirnkrankheiten mit Hilfe des Balkensstiches, mit 44 Abbildungen. Berlin 1913. Karger édit.

APERT. — Dystrophies osseuses congénitales, in Gilbert et Thoinot. *Maladies des os*.

BACKMANN. — On brachy and clinoccephaly. Contribution to our knowledge of the normal thickness of the parietal, occipital and frontal bone. Ufsala. Lakanf. Forh., 1908-1909.

BEHR (C.). — Die complizierte hereditär-familiäre Optikusatrophie des Kindesalter. *Klinisch. Monatschr. f. Augenh.* Stuttg., 1909, p. 138-160.

- BEHR (C.). — Die Entstehung der Sehnervenveränderungen beim Türmschädel. Ein Beitrag zur Theorie der Staütungspapille. *Neurol. Centralblatt.*, 1912.
- BERTOLOTTI. — Syndrome radiologique d'oxycéphalie. *Presse médicale*, 17 décembre 1910.
- Etude radiographique de la base du crâne des aveugles. *Société neurol. de Paris*, février 1910.
 - Etude du syndrome oxycéphalique considéré dans ses rapports avec la diathèse rachitique et l'adénoïdisme. *Nouvelle Iconographie de la Salpêtrière*, 1912, XXV, 1 à 40.
- BERHAN. — Zwei Fälle von Trigonokephalie. *Arch. f. Anthrop.* Bruschweg, 1909, n. F. VII, 349-351.
- BRAW. — Oxycephaly and opticatrophy. *Ann. Ophthalm.*, Saint-Louis, 1912, XXI.
- CARPENTER. — Case of acrocephaly with other congenital malformations. *Proc. Roy. Soc. med.* London, 1908-1909, II. Sect. stud. diseases. clud., 45-53.
- Case of acrocephaly with other congenital malformations. Autopsý. *Proc. Roy. Soc. med.* London, 1908-1909. Sect. stud. diseases. Child., 199-201.
 - Two cases of microcephaly with changes in the fundus oculii. *Proc. Roy. Soc. med.* London, 1908-1909. Sect. stud. diseases. Child., 22-24.
- DRIERZYNSKI. — La dystrophie hyperplastique familiale. *Zeit. f. Neur. u. Psych.* XX, p. 547, 1913.
- EKSUCHEN. — Über die Genese der Sehnervenatrophie bei Oxycephalen. *Munch. mediz. Woch.*, 1912.
- ENSLIN. — Die Augen-veränderungen beim Türmschädel. *Von Gräfe Arch. f. Ophthalmologie*, 1904, LVIII.
- FLECHTER. — Four cases of oxycephaly. *Proc. Roy. soc. med.* London, 1908-1909.
- On oxycephaly. *Quart. J. med.*, Oxford, 1910-1911.

- FRIEDENWALD. — Craniel difformity a. opticonervenatrophie. *American Journ. of. med. science*, mai 1893.
- HANOTTE. — Anatomie pathol. de l'oxycéphalie. *Thèse Paris*, 1898.
- HIRSCHBERG. — Sehnervenleiden bei Schædelmissbildung. *Centralblatt für Augenheil*, 1883-1885. VII, p. 25.
- HIRSCHBERG ET GRUNMACH. — Über doppelseitiges Sehnervenleiden bei Türmschædel. *Berl. Klin. Wochenschr.*, 1909. XLVI.
- HULTKRANZ. — Über Dysostosis cleido-cranialis. *Zeitschrift für Morphologie u. Anthropologie*, Band XI, fasc. 3, p. 385-528.
- Les altérations du crâne dans la dysostose cléïdo cranienne. *Nouvelle Iconographie Salpêtrière*, 1908, p. 93.
- TAENICKE (W.). — Die Augenveränderungen beim Turmschædel. *Thèse de Rostock*, 1912.
- KRANS. — *Thèse de Gressen*, 1902.
- KUTTNER (H.). — Der angeborene Türmschædel. *Münchener mediz. Woch.*, n° 40, 7 octobre 1913.
- LARSEN H. — Krania deformiset med jeusymptomer. *Hôpitalstidende*, 18 et 25 juin 1913.
- LEPLAT. — Névrite optique suite d'oxycéphalie. *Soc. médico-chirurg.* Liège, juillet 1910.
- MAUCHOW. — Le crâne en tour familial analysé in *Münch. med. Wochenschrift*, 1911, p. 1265.
- MASINI ET DE ALBERSIS. — Oxycefalia, plagiocefalia et trigonocéphalia in un amore. *Arch. di psichiatri*. Torino, 1908, XXIX.
- MELTZER. — Pathogénie de l'atrophie optique et du Turmschædel. *Neurol. Centralblatt*, 1908.
- MERLE P. — Deux cas d'oxycéphalie. *Nouvelle Iconographie Salpêtrière*, 1908, XXI.
- PALTAUF. — S kelett eines Falles von Dysostosis cleido-cra-

- nialis. *Centralblatt f. allg. Pathologie u. Anatomie*, 23-461, 1912.
- PALTRACCA. — Atrofia bilaterale dei nervi optici e malformazione cranica. *Arch. di ottal. Napoli*, 1908-1909.
- PAPILLAUT. — La suture métopique et ses rapports avec la morphologie crânienne. *Thèse de Paris*, 1896.
- PATRY. — Lésions oculaires dans les malformations crâniennes. *Thèse Paris*, 1905.
- REDSLOB. — Über Exophtalmus bei Schädelmissbildungen. *Klin. Monatsbl. für Augenheilk.*, 1909.
- SCHLESINGER ET SCHULLER. — Über die Combination von Schädelhyperostosen und Hirgeschwulsten. *Neurologisches Centralblatt*, 1914, n° 2.
- SCHUCK. — Über zwei Kinderschädel mit verschiedenen Nahtanomalien, *Anat. Anzeiger*, 1912.
- SCHULLER. — Sehnerven atrophie durch Schädel deformation. *Centralblatt f. Augennheilkunde*, 1881.
- SCHULLER A. — Röntgen Diagnostik der Erkrankungen des Kopfes. Wien und Leipsig. A Hælder, éditeur, 1912.
- SCHULLER. — Die Schädelveränderungen bei intrakranieller Drücksteigerung. *Verhandl. der gesellsch deutscher Nervenärzte*, 1912.
- SCHUMACHER. — Entlastung trepanation oder Balkenstich bei Turmschädel mit Hirndruck-erscheinungen. *Münchener mediz. Wochenschr.*, 1912.
- STEPHENSON (S.). — A case of oxycephaly, *Proc. Roy. Soc. Med.*, London, 1908-1909.
- ULTHOFF. — Über hoch gradigen Exophtalmus bei Schädel diffomitat.
- VAN SCHEVENSTEEN. — A propos d'un cas d'oxycéphalie avec lésions oculaires. *Clin. ophtal.*, Paris, 1912, XVIII.
- VORTISCH. — Ueber Sehnervenerkrankungen bei Turmschädel. *Thèse de Tubingen*, 1901.

VILLARET ET FRANCOZ. — Dysostose cleïdo-cranienne héréditaire. *Nouvelle Iconographie de la Salpêtrière*, mai-juin, 1905.

TERRIEN. — Atrophie optique et déformations craniennes, *Soc. de Pédiatrie*, 15 mars 1910.

TABLE DES PLANCHES

Planche I. — Photographie de face et de profil de M^{me} W... (cas princeps).

Planche II. — Photographie de face et de profil de l'enfant W... (cas princeps).

Planche III. — Photographie de face et de profil de l'enfant Roger D... (cas personnel).

Planche IV. — Photographie d'un des cas de Küttner publié sous le titre de « crâne en tour héréditaire ».

Planche V. — Radiographie de profil d'un hémicrâne normal sec

Planche VI. — Radiographie de profil du crâne de M^{me} W... suivant la technique de M. Infroit (avec schéma).

Planche VII. — Radiographie de profil de l'enfant W... (avec schéma).

Planche VIII. — Radiographie de profil de l'enfant Roger D...



TABLE

	Pages
Introduction.	9
Étude du type clinique de la dysostose cranio-faciale . .	11
Évolution.	19
Commémoratifs.	24
Étude radiographique de la dysostose cranio faciale . .	26
La dysostose cranio-faciale et le syndrome oxycéphalique; différences cliniques et radiographiques. . . .	40
La dysostose cranio-faciale et les synostoses craniennes prématurées autres que l'oxycéphalie.	50
La dysostose cranio-faciale et les dystrophies cranio-facia- les localisées.	55
Étiologie et pathogénie de la dysostose cranio-faciale . .	66
Thérapeutique	70
Observations.	72
Conclusions.	85
Bibliographie	87

